

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 2023 de outras Sociedades ou Grupos de Estudos/ Abstracts of 2023 Meetings of other Societies or Study Groups

- 17.º Congresso Português do AVC
- 35º Encontro Nacional de Epileptologia
- Congresso da SPDMov 2023
- Reunião de Primavera/Verão do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM) 2023
- 17º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- 38º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- 37ª Reunião Anual do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência
- 11.º Congresso Português de Doenças Neuromusculares (SPEDNM)
- Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)
- Congresso Nacional de Neurologia – 2023



Moving On Series – 2024 – Award Presentations



Sumário/Table of Contents

Resumos de Reuniões de 2023 de outras Sociedades ou Grupos de Estudos / Abstracts of 2023 Meetings of other Societies or Study Groups

- 3 17.º Congresso Português do AVC
- 54 35º Encontro Nacional de Epileptologia
- 81 Congresso da SPDMov 2023
- 110 Reunião de Primavera/Verão do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM) 2023
- 127 17º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 157 Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
- 167 38º Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia
- 203 37ª Reunião Anual do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência
- 226 11.º Congresso Português de Doenças Neuromusculares (SPEDNM)
- 247 Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
- 252 Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)
- 263 Congresso Nacional de Neurologia – 2023
- 371 Moving On Series – 2024 – Award Presentations
- 373 **Instruções aos Autores e Políticas Editoriais /
Instructions for Authors and Editorial Policies**

Órgão oficial / Affiliations:

Conselho Português para o Cérebro; Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência; Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla; Liga Portuguesa Contra a Epilepsia; 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 Neurocirurgia; Sociedade Portuguesa de Neurofisiologia Clínica e Medicina do Sono; Sociedade Portuguesa de Neurologia; Sociedade Portuguesa de Neuropatologia; Sociedade Portuguesa de Neuropediatria.

Director / Director:

Isabel Luzeiro (Presidente da Sociedade Portuguesa de Neurologia), Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Editor-Chefe / Editor-in-Chief:

Filipe Palavra, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Editores Associados / Associate Editors:

Isabel Luzeiro Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Miguel Rodrigues, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada, Portugal

José Vale, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

Isabel Pavão Martins, Unidade Local de Saúde de Santa Maria e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Elsa Parreira, Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra, Amadora, Portugal

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

Maria José Sá, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

João Lemos, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Mamede de Carvalho, Unidade Local de Saúde de Santa Maria e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Teresa Coelho, Unidade Local de Saúde de Santo António e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Manuel Melo Pires, Unidade Local de Saúde de Santo António e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Patrícia Canhão, Unidade Local de Saúde de Santa Maria e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

António Martins da Silva, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Pedro Alberto Silva, Unidade Local de Saúde de São João e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Sónia Batista, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

José Ferro, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal

Leonor Correia Guedes, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal

Luís Maia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Manuel Correia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Ricardo Taipa, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Sofia Reimão, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal

Conselho Editorial / Editorial Board

Isabel Luzeiro, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

José Vale, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal

José Barros, Unidade Local de Saúde de Santo António e Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

Isabel Pavão Martins, Unidade Local de Saúde de Santa Maria e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Miguel Viana Baptista, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental e Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

Mamede de Carvalho, Unidade Local de Saúde de Santa Maria e Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

António Martins da Silva, Instituto de Ciências

Biomédicas de Abel Salazar, Porto, Portugal

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

Teresa Coelho, Unidade Local de Saúde de Santo António 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

Vítor Oliveira, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

José Pimentel, 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, Unidade Local de Saúde 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

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

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

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

17.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Porto | 2 a 4 Fevereiro 2023

Organização: Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral

17.º Congresso
Português do AVC

PORTO, 2 a 4 de Fevereiro de 2023



CASOS CLÍNICOS

CC1. TROMBOSE VENOSA CEREBRAL E SÍNDROME DE HIPOTENSÃO DO LÍQUOR COMPLICADA COM HIGROMAS E COLEÇÕES HEMÁTICAS SUBDURAIS: UM DILEMA TERAPÊUTICO

Catarina Serrão¹, Mariana Carvalho Dias¹, Patrícia Canhão^{1,2}

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, 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

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) pode ocorrer como complicação da síndrome de hipotensão do líquor. Embora a anticoagulação seja o tratamento habitual da TVC, existe pouca evidência relativamente à sua indicação em doentes com síndrome de hipotensão do líquor associada a hemorragia intracraniana.

Caso Clínico: Mulher de 30 anos, internada por quadro com uma semana de evolução de cefaleia holocraniana, agravando em ortostatismo, associada a náuseas, vômitos e sensação de plenitude auricular. Referiu manipulação cervical e lombar por osteopata previamente ao início dos sintomas. Negou qualquer tipo de traumatismo ou punção dural recente, bem como história pessoal ou familiar de doenças hematológicas ou sistémicas. Exame neurológico sem alterações. A RM-CE revelou sinais indiretos de hipotensão do líquor: distensão dos seios venosos durais, redução da distância mamilopônica e do ângulo ponto-mesencefálico. A Mielo-RM não identificou ponto fistuloso. Foi diagnosticada síndrome de hipotensão do líquor espontânea, instituído tratamento conservador, e a doente teve alta ao 12.º dia de internamento com melhoria sintomática.

No domicílio, referiu agravamento progressivo da cefaleia em ortostatismo. No quarto dia após a alta, apresentou episódio transitório de parestesias do hemicorpo direito, com instalação progressiva e duração de cerca de 40 minutos. Recorreu ao SU, onde teve dois episódios semelhantes, de menor duração, ficando internada. A RM-CE mostrou trombose de veia cortical parietal esquerda e higromas bifrontais. Repetiu mielo-RM, que novamente não identificou ponto fistuloso. O estudo de trombofilias e autoimunidade sistémica foi negativo. Considerou-se que a TVC e os higromas ocorreram como complicações da síndrome de hipotensão do líquor. Iniciou enoxaparina em dose terapêutica, tratamento conservador para a hipotensão do líquor e levetiracetam. Ao nono dia de internamento, por manter cefaleia refratária ao tratamento conservador, associada a aumento dos higromas frontais com provável componente hemático adjacente à superfície pial, ponderou-se o risco de agravamento dos higromas e do respetivo componente hemático, assim como de extensão da trombose venosa se não se

tratasse a hipotensão intracraniana. Decidiu-se realizar *blood patch* epidural lombar, apesar do risco de agravamento da trombose venosa por suspensão transitória da anticoagulação para efetuar o procedimento. Três dias depois, repetiu TC-CE que documentou aumento das densidades hemáticas no interior dos higromas, pelo que se decidiu suspender a anticoagulação. Verificou-se melhoria progressiva da cefaleia, tendo alta assintomática.

Dois meses e meio após o *blood patch*, a doente mantinha-se assintomática. A RM-CE e venoRM mostraram recanalização completa da TVC, resolução dos higromas e dos sinais indiretos de hipotensão do líquor.

Conclusão: Este caso reflete o dilema do tratamento da TVC na síndrome de hipotensão do líquor refratária e complicada por hemorragia intracraniana. Sugerimos que o curso clínico deste caso pode ter beneficiado da correção da hipotensão intracraniana, apesar da suspensão da anticoagulação. A evidência disponível limita-se a escassos relatos, a maioria dos quais sem dados de *follow-up*, pelo que nos parece útil reportar este caso.

CC2. VASOSPASMO RECORRENTE DA ARTÉRIA CARÓTIDA INTERNA: DIFICULDADE DIAGNÓSTICA E TERAPÊUTICA

Mariana Seco^{1,3}, Joana Martins², Cristina Duque^{1,3}, Sandra Moreira^{1,3}

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Serviço de Neurologia, 2-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Serviço de Neurorradiologia, 3-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Unidade de AVC

Introdução: O vasospasmo da artéria carótida interna (ACI) extracraniana é uma entidade rara que pode ser causa de AVC isquémico em idade jovem. O seu diagnóstico é desafiante porque, além de a clínica poder sugerir outras patologias mais frequentes, é necessária a realização de imagem vascular em fase aguda para documentação do vasospasmo.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, de nacionalidade chinesa, acompanhada em Consulta de Neurologia por episódios recorrentes de cefaleia orbitária direita e hemiparésia esquerda. Apresentava RM cerebral e *doppler* cervical e transcraniano sem alterações, tendo sido diagnosticada com provável enxaqueca hemiplégica, com estudo genético negativo.

De antecedentes pessoais a realçar défice de antitrombina III, cardiomiopatia dilatada de provável etiologia isquémica não aterosclerótica, aumento policlonal de IgG, hipertensão arterial e dislipidemia. Encontrava-se medicada com acenocumarol, sacubitril/valsartan, espironolactona, bisoprolol, dapagliflozina, lecanidipina, indapamida, rosuvastatina e fenofibrato. De antecedentes familiares destaca-se o falecimento de um irmão aos

35 anos por patologia cardíaca não esclarecida, não havendo história de cefaleia ou AVC em idade jovem.

A doente foi admitida na Sala de Emergência por episódio cefaleia orbitária direita e hemiparésia esquerda, mais prolongado que o habitual. Tinha substituído acenocumarol por enoxaparina 40 mg/dia, 4 semanas antes, por hematoma extenso no membro inferior. O défice motor acabou por reverter totalmente sem tratamento. A TC cerebral simples não tinha alterações e a angio-TC documentou uma estenose suboclusiva distal do segmento cervical da ACI direita. O episódio foi interpretado como um provável AIT e foi retomada a hipocoagulação em dose terapêutica.

No Doppler dos vasos do pescoço realizado dois dias depois não é visível a estenose carotídea previamente documentada e a RM com angio-RM cerebral não apresenta alterações de relevo. O estudo autoimune é também negativo.

Durante o internamento a doente queixa-se de cefaleia orbitária esquerda com irradiação occipital, associada a alterações visuais transitórias do olho esquerdo. É repetida a angio-TC que mostra de novo uma estenose focal severa no terço proximal da ACI esquerda. Assume-se o diagnóstico de vasospasmo recorrente das ACIs extracranianas e dado a doente já ter tido episódios sob hipocoagulação, lecanidipina e bisoprolol é iniciada corticoterapia com prednisolona 40 mg/dia.

Conclusão: O vasospasmo recorrente da ACI, apesar de raro, tem sido sugerido como uma entidade subdiagnosticada em doentes jovens com AVC/AIT de etiologia indeterminada. O presente caso sugere que este pode também ser um diagnóstico que pode passar despercebido em casos de aparente enxaqueca hemipléica, demonstrando a importância da realização de estudo arterial na fase aguda, especialmente em doentes sem história familiar e com estudo genético negativo. No nosso caso encontra-se ainda em estudo a possibilidade de a cardiopatia isquémica estar associada a vasospasmo coronário, que se encontra descrito na literatura em associação a vasospasmo carotídeo. O vasospasmo recorrente da ACI é ainda um desafio terapêutico, não estando ainda esclarecido qual o melhor tratamento, dada a inconsistência da resposta aos diversos tratamentos reportados.

CC3. DISSEÇÃO CAROTÍDEA CERVICAL E TROMBOSE VENOSA CEREBRAL, PODERÁ A ETIOLOGIA SER A MESMA? A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Liliana Igreja¹, João Tarrío¹, José Sá Silva¹, Denis Gabriel², Vasco Abreu¹

1-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHPorto), Porto, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHPorto), Porto

Introdução: A disseção carotídea cervical pode ser desencadeada por um traumatismo local, estando bem estabelecida a sua relação com eventos isquémicos cerebrovasculares. A coexistência com eventos trombóticos venosos cerebrais é particularmente desafiante de ponto de vista diagnóstico, terapêutico e de investigação etiológica.

Caso Clínico: Um homem de 58 anos, sem antecedentes conhecidos, foi admitido por trauma perfurante com uma arma branca na região cervical direita, seguida de instalação súbita de défice motor esquerdo. Ao exame neurológico apresentava assimatognosia, hemianopsia homónima esquerda, hemiparésia esquerda e reflexo cutâneo-plantar em extensão do mesmo lado. O estudo por TC cervical revelou um volumoso hematoma cervical profundo, colapsando a veia jugular interna. Por sua

vez, a TC crânio-encefálica mostrou enfartes cortico-subcorticais em território fronteira anterior (ACM-ACA) e em território cortical parcial da ACM direita. A angio-TC identificou uma oclusão em “bico de lápis” do segmento cervical da ACI direita sugestiva de disseção, com trombos distais em ramos M3/M4 da ACM direita. Adicionalmente, revelou defeito de preenchimento dos seios transversos e sigmoide direitos, bem como da veia jugular interna direita cervical. Embora não visível nos estudos de admissão, os estudos subsequentes por TC revelaram hiperdensidade difusa dos referidos seios venosos durais, sugerindo provável trombose venosa secundária.

Não foi considerado candidato a tratamento endovascular em fase aguda. Foi privilegiado o início de hipocoagulação atendendo à coexistência de trombose venosa, iniciada ao terceiro dia, com heparina não fracionada. Após resolução do referido hematoma, manteve hipocoagulação com enoxaparina. Não surgiram complicações, tendo o doente tido alta para uma unidade de reabilitação, após 33 dias.

Onze dias depois, foi admitido novamente por crise convulsiva e anisocoria de novo, na ausência de traumatismo craniano. No estudo crânio-encefálico por TC foi objetivado um hematoma lobar direito de grandes dimensões, com hidrocefalia e herniação do uncus temporal ipsilateral. Mantinha trombose parcial dos referidos seios e veia jugular interna e a topografia da nova lesão hemorrágica coincidia com a conhecida área de enfarte em território da ACM direita. Foi rapidamente submetido a drenagem cirúrgica, por craniotomia. Apresentou boa evolução, possibilitando reingresso em unidade de reabilitação.

Conclusão: Fisiopatologicamente, as lesões isquémicas estabelecidas em território fronteira e da ACM têm origem em fenómenos de tromboembolismo e hipoperfusão, por efeito hemodinâmico, associados à disseção arterial carotídea. Paralelamente, a estase venosa, por colapso da veia jugular interna, motivou a trombose venosa. Embora por mecanismos fisiopatologicamente distintos, o traumatismo cervical foi considerado o *trigger* comum para a coexistência de trombose arterial e venosa, que raramente ocorrem em simultâneo. Adicionalmente, a coexistência de complicação traumática hemorrágica cervical, com risco para a via aérea, dificultou ainda mais a decisão terapêutica. Por último, verificou-se uma complicação hemorrágica tardia grave, com fisiopatologia inicialmente incerta, num cenário de múltiplas possibilidades etiológicas.

Além da raridade da coexistência de trombose arterial e venosa, este caso sublinha a dificuldade na sua orientação terapêutica, especialmente em contexto de trauma, com vários tipos de complicações possíveis, precoces e tardias.

CC4. ENCEFALODUROARTERIOMIOSINANGIOSE PARA TRATAMENTO DE DISPLASIA FIBROMUSCULAR CAROTÍDEA

Lénia Silva¹, Catarina Pinto², Ricardo Varela¹, Rui Felgueiras¹, João Silva³, Denis Gabriel¹

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

Introdução: A displasia fibromuscular (DFM) é uma arteriopatologia não-inflamatória, não-aterosclerótica, que pode causar estenose ou oclusão das artérias carótidas e/ou, mais frequentemente, das artérias renais. O tratamento inclui terapêutica médica, assim como terapêutica cirúrgica em caso de estenose, disseção ou aneurisma. A encefaloduroarteriomiosinangiose (EDAMS) consiste na revascularização cerebral indireta, criando

um bypass da artéria temporal superficial sobre a superfície pial para promoção da angiogênese, mais frequentemente empregado no tratamento da síndrome de Moyamoya.

Caso Clínico: Mulher de 49 anos, fumadora, com excesso ponderal e hipertensão arterial de difícil controlo, sem antecedentes familiares relevantes, admitida por síndrome sensitivo-motora esquerda, de início súbito (NIHSS 4). A TC cranioencefálica revelou hipodensidade aguda corticossubcortical fronto-parietal alta direita (território fronteira ACM/ACA) associada a sequelas de enfarte no centro semioval e coroa radiada direitos. A angio-TC dos troncos supra-aórticos e intracerebral revelou marcado afinamento da ACI esquerda pós-bulbar com suboclusão intracraniana no "topo" e oclusão intracraniana da ACI direita, com recrutamento de fluxo para este território, por colateralização intracraniana de primeira ordem. Não foi candidata a tratamento de revascularização, permanecendo duplamente antiagregada. A angiografia de subtração digital diagnóstica revelou estenoses e dilatações sugestivas de "colar de pérolas" na ACI esquerda e artéria renal direita, favorecendo a hipótese de DFM, na ausência de outros achados de relevo na restante investigação. O estudo por RM cerebral, cerca de 1 mês depois revelou novo enfarte subcortical na circunvolução frontal média direita, sob melhor tratamento médico. Os resultados do estudo angiográfico com *vessel-wall image* e o estudo de LCR desfavoreceram a hipótese de vasculite. Após discussão multidisciplinar, a doente não foi candidata a angioplastia. Foi realizada revascularização indireta (EDAMS) direita 4 meses após o evento. Quinze meses depois, a doente não tinha voltado a ter sintomas e a angiografia confirmou desenvolvimento de colaterais provenientes da artéria temporal superficial, mas agravamento da doença carotídea interna esquerda extracraniana, agora com oclusão no topo da ACI, com restabelecimento de fluxo distal, aparentemente através de *vasa-vasorum*, sem sinais de doença na circulação posterior. A RM cerebral de controlo revelou progressão de lesão assintomática em ambos os territórios carotídeos. O estudo adicional por eco-Doppler permitiu confirmar a manutenção de recrutamento de fluxo para a artéria cerebral média direita (pela artéria comunicante anterior), assim como sinais de colateralização leptomeníngea para ambas as circulações carotídeas (por fluxo hiperdinâmico nas ACPs). Indagou-se, nesta fase, sobre qual a melhor abordagem terapêutica (manter melhor tratamento médico vs. tentar EDAMS na circulação carotídea esquerda). Atendendo a que se comprovou estabelecimento de circulação colateral leptomeníngea competente (responsável, em grande parte, pelo fluxo na circulação anterior esquerda), assim como potencial para melhoria da colateralização promovida pela EDAMS para a circulação no futuro e ausência de eventos clínicos, protelou-se nova intervenção.

Conclusão: Descrevemos um dos primeiros casos de tratamento de oclusão carotídea por DFM com EDAMS. O presente caso evidencia, por um lado, a obrigatoriedade da abordagem multidisciplinar em decisões complexas, como também a vantagem de associar dados de diferentes exames complementares na avaliação hemodinâmica cerebral, nomeadamente a neurosonologia.

CC5. FÍSTULA CARÓTIDO-CAVERNOSA INDIRETA: ALTERNATIVAS AO TRATAMENTO ENDOVASCULAR

Inês Margarido^{1,2}, Tiago Pedro³, Pedro Abreu^{1,5}, João Breda⁴, Luís Albuquerque³, Ricardo Soares dos Reis^{1,5}

1-Serviço de Neurologia do CHUSJ; 2-Departamento de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neuroradiologia do CHUSJ; 4-Serviço de Oftalmologia do CHUSJ; 5-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: As fístulas carótido-cavernosas (FCC) são conexões anómalas entre a circulação arterial e o sistema de drenagem venoso constituído pelo seio cavernoso, podendo ser diretas ou indiretas. As FCC indiretas podem ocorrer espontaneamente ou após lesão traumática. A presença de fistula leva à congestão venosa em particular das estruturas intraorbitárias, com risco de diminuição da acuidade visual e hemorragia intracraniana. O tratamento endovascular (TE) é considerado de primeira linha em doentes com alto risco de complicações, contudo, nem sempre é possível.

Caso Clínico: Mulher, 76 anos; antecedentes de hipertensão arterial, obesidade e esquizofrenia. Sem história de trauma ou trombose venosa cerebral. Recorreu ao SU por olho vermelho e edema periorbitário direitos com três semanas de evolução e agravamento progressivo. Associadamente apresentava episódios de diplopia. Negava cefaleia, zumbido ou clínica infecciosa. À observação com proptose, restrição dos movimentos oculares e quemose do olho direito (OD); sem sopros audíveis ou resistência à retropulsão- achados compatíveis com síndrome do seio cavernoso direito. A acuidade visual (AV) no OD era de 0,2; a pressão intraocular (PIO) de 37 mmHg. À esquerda com AV 0,4, PIO 28 mmHg, sem outras alterações. Restante exame neurológico sem alterações. Para esclarecimento etiológico realizou TC-CE e das órbitas seguido de RM-CE com estudo de angio-RM que mostraram alterações sugestivas de FCC indireta direita. Para confirmação diagnóstica e caracterização foi realizada angiografia de subtração digital que confirmou presença de FCC indireta tipo D(2) Barrow alimentada por ramos da ACI e ACE bilateralmente. Apesar de FCC com características de alto risco, dada a sua complexidade, com múltiplas aferências bilaterais, sem acesso arterial possível foi inicialmente decidida terapêutica não invasiva com fármacos hipotensores oculares e compressões carotídeas bilaterais alternadas, durante 30s-1 minuto, 15 vezes/dia. Por ausência de melhoria da PIO foi realizada ciclofotocoagulação com diminuição, mas com valores ainda elevados. Por esse motivo, um mês após início de compressões carotídeas foi decidida tentativa de TE por acesso venoso, sem sucesso- observando-se na reavaliação angiográfica redução da intensidade e velocidade do fluxo do shunt. Optou-se, assim, pela manutenção de tratamento conservador no domicílio e reavaliação oftalmológica regular até nova tentativa de TE. Após 4 meses de compressões carotídeas foi planeado TE por via transorbitária - à reavaliação angiográfica foi apurada exclusão completa espontânea da FCC. Clinicamente com melhoria progressiva da proptose e da restrição dos movimentos oculares. A AV do OD manteve-se estável após agravamento inicial (AV 0,16), a PIO desceu para 12 mmHg; à esquerda AV sobreponível e PIO normal- foi iniciada redução dos fármacos hipotensores oculares, com estabilidade.

Conclusão: Embora o TE seja considerado de primeira linha, em particular nas FCC indiretas com alto risco de complicações, o recurso a compressões carotídeas em doentes com elevado risco do procedimento ou em que o TE seja de grande dificuldade técnica pode ser uma das poucas alternativas terapêuticas restantes. Estas devem ser consideradas após discussão multidisciplinar pois, tal como este caso ilustra, podem permitir o seu encerramento. A utilização de terapêuticas de ponte, como a ciclofotocoagulação, no controlo das complicações oftalmológicas pode ter um papel importante, permitindo atrasar o seu aparecimento.

CC6. UMA LESÃO BULBO-MEDULAR DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO

Duarte Carapinha, Beatriz Madureira, José Menezes, Artur Nascimento, André Rego, Marlene Saraiva, João Peres
Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora

Introdução: Os acidentes vasculares medulares isquémicos apresentam uma pequena fração das doenças vasculares do sistema nervoso central e são um desafio diagnóstico e terapêutico. Os enfartes da artéria espinal posterior (PSA) foram reportados apenas em estudos de casos individuais ou como complicação de cirurgias à coluna vertebral. Apresentamos um caso de difícil diagnóstico.

Caso Clínico: Homem, 58 anos, com antecedentes pessoais relevantes de dislipidemia, hábitos tabágicos e etanólicos marcados. Recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por quadro flutuante ao longo de uma semana, caracterizado por parestesias e parestesia dos membros direitos. Na primeira avaliação médica foram descritas apenas parestesias no membro inferior direito e nuca, mas sem défices objetivados. Realizou TC-CE e angio-TC aos vasos do pescoço e polígono de Willis, que não revelaram alterações. Após levantar no SU, iniciou subitamente quadro de desequilíbrio da marcha com queda preferencial para a direita, falta de força e descoordenação do membro inferior direito. Na primeira avaliação pela Neurologia, apresentava as seguintes alterações ao exame neurológico: apagamento do sulco nasogeniano direito (constitucional); hemiparesia direita grau 3; ataxia dos membros direitos, desequilíbrio de tronco e da marcha; hipoestesia termo-álgica do hemitórax esquerdo (não atingindo a face), da hemiface direita e território C2 direito e queixas de parestesias neste dermatômo; hipopalestesia e erros na avaliação da sensibilidade postural nos membros direitos. Colocou-se como hipótese mais provável um evento isquémico agudo, iniciou-se ácido acetilsalicílico e o doente foi internado no serviço de Neurologia. Realizou RM-CE e medular cervical, que identificou uma lesão bulbo-medular até nível de C3, pósterio-lateral direita, com hipersinal em T2 e restrição à difusão, sem captação de contraste, de possível natureza inflamatória, colocando-se como hipóteses menos prováveis as etiologias vascular isquémica ou neoplásica. A RM de reavaliação (após um mês) documentou perda da restrição à difusão (restante exame sobreponível). Realizou angiografia medular, dentro da normalidade. A pesquisa de autoanticorpos anti-MOG, anti-AQP4 e serologias infecciosas foram negativas, níveis de folato e vitamina B12 normais. A avaliação seriada do LCR não revelou alterações, nomeadamente no estudo citoquímico, índice de IgG, bandas oligoclonais, serologias infecciosas e autoimunes. Não foi detetada neoplasia oculta (marcadores tumorais, TC-tórax-abdomino-pélvica, PET-FDG de corpo). Após identificação da lesão bulbo-medular na primeira RM, realizou ciclo de metilprednisolona EV, seguido de prednisolona 70 mg/dia. Contudo, após extensa investigação etiológica e, considerando a evolução clínica e imagiológica, assumiu-se etiologia vascular, pelo que se realizou desmame progressivo da corticoterapia. Em internamento, verificou-se melhoria progressiva da paresia e das alterações sensitivas. O doente teve alta medicado com AAS 150mg e atorvastatina 40 mg.

Conclusão: A anatomia e vascularização das PSA são variáveis, e a isquemia no território desta artéria, para além de rara, tem manifestações clínicas e radiológicas diversas. Com este caso, pretendemos reforçar a importância do reconhecimento precoce desta etiologia para lesões bulbo-medulares pósterio-laterais, uma vez que permitirá evitar procedimentos diagnósticos e terapêuticos desnecessários.

CC7. AVC ISQUÉMICO: APRESENTAÇÃO INAUGURAL DE DOENÇA SISTÉMICA

Danna Krupka¹, Vítor Mendes Ferreira¹, João Pedro Marto^{1,2}, Miguel Viana Baptista^{1,2}

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 Púrpura Trombocitopénica Trombótica (PTT) é um distúrbio hematológico raro. Trata-se de uma entidade clínica grave com necessidade de tratamento emergente devido à elevada mortalidade na ausência de tratamento. Pode manifestar-se com lesões de órgão-alvo, como é o caso do SNC, manifestando-se com AVC isquémico de pequenos ou grandes vasos.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um doente de 38 anos, natural do Paquistão, sem antecedentes pessoais conhecidos ou medicação habitual. Admitido por um quadro de instalação ictal de 2 horas de evolução de défice de força muscular esquerda. À avaliação neurológica inicial com plegia do membro superior esquerdo, hipostesia álgica esquerda e parésia facial central esquerda, contabilizando um NIHSS de 8. TC-CE com ASPECTS de 8 e angio-TC com oclusão proximal do segmento M2 da Artéria Cerebral Média direita. Foi submetido a trombectomia mecânica com resultado angiográfico TIC1 0. Analiticamente à admissão com hemoglobina de 9,5 g/dL, plaquetas 78000/μL e ainda creatinina sérica de 2,7 mg/dL. Em D3 de internamento, com agravamento analítico com hemoglobina de 7,8 g/dL, plaquetas 33000/μL, LDH 880 UI/L, haptoglobina indoseável e esfregaço de sangue periférico com presença de esquizócitos a 3,1% e anisopoiquilicose. Admitido quadro de PTT a condicionar anemia hemolítica, com indicação para suporte transfusional, plasmaferese e corticoterapia. Do estudo etiológico complementar destaca-se a presença de vegetação aderente à face auricular do folheto posterior da válvula mitral interpretada como possíveis *strands* de fibrina. Perante hemoculturas seriadas e serologias para agentes atípicos negativas, foi admitida a presença de endocardite marântica no contexto da PTT. O doente apresentou melhoria clínica e analítica progressiva, tendo tido alta hospitalar com NIHSS 3 e escala de Rankin modificada de 1. Aguarda resultado de atividade de ADAMTS 13 e anticorpo anti-ADAMTS 13.

Conclusão: O presente caso relata a apresentação clínica de uma Púrpura Trombocitopénica Trombótica por AVC isquémico embólico. O diagnóstico de PTT deve ser considerado no diagnóstico diferencial na apresentação de um AVC isquémico quando associado a alterações analíticas sugestivas de anemia hemolítica tendo em vista a necessidade de intervenção terapêutica urgente.

CC8. RESOLUÇÃO DE TREMOR ESSENCIAL APÓS AVC DO LOBO FRONTO-PARIETAL

Miguel de Oliveira Carvalho^{1,2,3}, Pedro Nascimento Alves^{1,2,4},

Ana Catarina Fonseca^{1,2}, Teresa Pinho e Melo^{1,2}

1-Unidade de Cuidados Especiais Neurovasculares, 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-Instituto de Anatomia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: O tremor essencial é uma das doenças de movimento mais comuns, afetando 1% da população mundial. Trata-se de uma síndrome tremórica isolada caracterizada por tremor de ação nos membros superiores, com duração superior a 3 anos, podendo envolver outras localizações e que não está associada a outros sinais neurológicos. Apesar de não completamente compreendida, postula-se que uma disfunção cerebrosa está no centro dessa patologia, disfunção esta que poderá levar a atividade rítmica de vias como o *loop* cortico-ponto-

-cerebelo-tálamo-cortical. Apesar de, no tratamento avançado desta patologia, o alvo terapêutico no tratamento ser o núcleo ventro-intermedio-medial (VIM) do tálamo, qualquer lesão estratégica nesta via poderá levar à abolição do tremor.

Caso Clínico: Homem de 83 anos, autônomo nas atividades de vida diária, deu entrada no serviço de urgência por instalação súbita de diminuição da força muscular do membro superior direito. Apresentava história prévia de tremor essencial, com tremor isolado de ambos os membros superiores, hipertensão arterial, dislipidemia e doença arterial periférica. À observação 1h após a instalação apresentava parésia facial direita com envolvimento de ambos os andares; disartria ligeira; parésia do membro superior direito, com queda sem embate no leito; e anestesia do membro superior direito (NIHSS 7). Por provável AVC do hemisfério esquerdo, realizou TC-CE com angio-TC, que não revelou hemorragia ou sinais precoces de isquemia nem defeito de preenchimento de grande vaso. Realizou trombolise, que decorreu sem intercorrências. Vinte e quatro horas após tratamento, apresentava apagamento do sulco nasogeniano à direita, pronação e queda dos dedos à hipostesia do

membro superior direito. Embora mantivesse tremor postural rápido no membro superior esquerdo, com tremor terminal na prova dedo-nariz ipsilateralmente, verificamos o desaparecimento do tremor à direita. A RM-CE revelou lesões isquémicas agudas corticais na circunvolução pré e pós-central esquerda, na área da mão, assim como lesões na coroa radiada e centro semioval parietal esquerdo. Na alta mantinha apenas parésia distal dos dedos da mão direita (grau 4) e apagamento do sulco nasogeniano direito. Não se verificou recorrência do tremor do hemisfério direito. Na reavaliação, 8 meses após o quadro, objetivou-se resolução completa dos défices, mantendo-se o doente livre de recorrência do tremor à direita.

Conclusão: Esta vinheta clínica apresenta o caso de um homem que, após uma lesão isquémica estratégica cortico-subcortical, apresentou abolição sustentada do tremor essencial do membro afetado. Pode-se postular que esta melhoria se deveu a uma lesão no segmento córtico-pôntico ou tálamo-cerebeloso do loop cortico-ponto-cerebelo-tálamo-cortical, indo de acordo com os raros casos já descritos da reversão do tremor essencial no contexto de AVCs corticais do lobo frontal.

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO1. ANÁLISE DESCRITIVA E FATORES ASSOCIADOS ÀS ALTERAÇÕES DO GOSTO PÓS-AVC

Miguel Schön¹, Diana Cruz¹, Rita Tomás², Pedro Nascimento Alves^{1,2}, Filipa Dourado Sotero^{1,2}, Patrícia Canhão^{1,2}

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 da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Trabalho realizado no âmbito do projeto que recebeu a Bolsa de Investigação "15 anos SPAVC.

Introdução: As alterações do gosto são ocasionalmente relatadas por sobreviventes de AVC. No entanto, existe pouca informação na literatura sobre esta sequela. O gosto pode ser avaliado usando testes objetivos, embora estes sejam morosos e pouco disponíveis na prática clínica. A aplicação de questionários que avaliem a autopercepção do gosto é uma alternativa para o rastreio destas alterações.

Objetivos: 1) Estudar a frequência e características de alterações do gosto em sobreviventes de AVC; 2) analisar os fatores associados a alterações do gosto pós-AVC.

Metodologia: Aplicação do questionário "Taste and Smell Survey (TSS)", traduzido e adaptado ao contexto pós-AVC, em doentes com AVC isquémico ou hemorrágico, na Unidade de AVC (UAVC) ou na consulta de Doenças Cerebrovasculares, entre setembro 2020 e dezembro 2022. Variáveis registadas: idade, sexo, fatores de risco vascular, tipo e localização do AVC, gravidade do AVC (NIHSS), etiologia e terapêuticas. Efetuou-se uma análise descritiva para avaliar a prevalência e tipo de alterações do gosto (hipogeusia, ageusia, hipergeusia e outras formas de disgeusia). Efetuaram-se análises bivariada e multivariada para identificar características associadas à presença de alterações do gosto.

Resultados: Incluíram-se 128 doentes, 71 na consulta de Doenças Cerebrovasculares e 57 na UAVC, com mediana [intervalo interquartil (IIQ)] de tempo decorrido entre o AVC e a data

do questionário de 87,5 [6-255] dias. Os doentes tinham idade mediana de 67 [56-78] anos, 55,5% do sexo masculino; em 117 (91,4%) doentes o AVC era isquémico, com uma mediana de NIHSS na admissão de 7 [4-14]. A aplicação do questionário identificou alterações do gosto em 37 doentes (28,9%), dos quais 18 (14,1%) apresentavam hipogeusia, 2 (1,6%) ageusia, 5 (3,9%) hipergeusia, e 13 (10,2%) outras formas de disgeusia. Relativamente à perceção qualitativa por sabor, 18 (14,1%) doentes referiam hipogeusia/ageusia para o salgado, 17 (13,3%) para o amargo, 10 (7,8%) para o ácido e 7 (5,5%) para o doce. Não se encontrou diferença significativa na prevalência de alterações do gosto em doentes observados no internamento e na consulta (22,8% versus 33,8%, $p=0,173$), nem associação entre a presença de alterações do gosto e o tempo decorrido entre o AVC e o questionário. Na análise bivariada, não se encontrou associação entre a presença de alteração do gosto e a idade, sexo, diabetes, tabagismo, etiologia do AVC, gravidade de AVC, ou lateralidade da lesão supratentorial. Na análise de regressão logística, o envolvimento da região da ínsula ($OR=4,01$; $IC95\%$ 1,70-9,47; $p=0,002$) e a hipertensão arterial ($OR=3,31$; $IC95\%$ 1,18-9,24; $p=0,023$) associaram-se à presença de alterações do gosto; apesar de haver tendência para maior frequência de alterações do olfato nos doentes com alteração do gosto, esta associação não foi significativa ($OR=2,81$; $IC95\%$ 0,83-9,44; $p=0,095$).

Conclusão: As alterações do gosto são frequentes, afetando aproximadamente 30% dos doentes, e podem ser reconhecidas pelo questionário TSS adaptado ao contexto pós-AVC. O seu reconhecimento pode ter implicações no seguimento destes doentes, uma vez que, para além de interferirem na sua qualidade de vida, podem comprometer o controlo de fatores de risco vascular e adesão ao aconselhamento dietético e nutricional.

CO2. ENFARTE DO MIOCÁRDIO SILENCIOSO EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO: UM ESTUDO POR IMAGEM DE RESSONÂNCIA MAGNÉTICA CARDÍACA

Ana Catarina Fonseca^{1,2,3}, João Pedro Marto MD⁴, Pedro N. Alves MD¹, Nuno Inácio MD⁵, Miguel Viana-Baptista⁴, Teresa Pinho e Melo MD^{1,2}, José M Ferro^{2,3}, Ana G. Almeida^{2,6}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, Portugal, 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal, 3-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa, Portugal, 4-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Portugal, 5-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal, 6-Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, Portugal

Introdução: O enfarte do miocárdio silencioso (EMS) tem sido referido em estudos populacionais como um possível fator de risco para embolismo cardíaco e enfarte cerebral.

O enfarte do miocárdio silencioso é definido como um enfarte do miocárdio que não foi detetado durante a fase aguda por ausência de sintomas típicos, mas foi posteriormente identificado por ondas Q patológicas num eletrocardiograma, evidência de imagem miocárdica ou achados patológicos na autópsia. A ressonância magnética cardíaca (RMC) é o exame de imagem com maior sensibilidade para o diagnóstico de EMS.

Objetivos: Determinar a prevalência de EMS numa coorte de doentes com AVC isquémico submetidos a RMC e determinar se o EMS foi mais frequente em doentes com um AVC de etiologia indeterminada.

Metodologia: Sub-análise de uma coorte prospetiva de doentes consecutivos com AVC isquémico internados em dois hospitais universitários de 2014 a 2018. Para serem incluídos, os doentes deveriam ter uma investigação etiológica completa. Foram excluídos os doentes que apresentavam alterações morfológicas no ecocardiograma transtorácico consideradas causais para AVC na classificação TOAST. A classificação etiológica foi realizada utilizando a classificação TOAST e subdividida em três grupos – cardioembólica (fibrilhação auricular), etiologia indeterminada e outra etiologia determinada (doença de pequenos ou grandes vasos). A RMC foi obtida usando um sistema Achieva 3 Tesla com avaliação LGE convencional para identificação de regiões de hiper-realce com um padrão de distribuição isquémico.

A prevalência de EMS na população geral foi definida de acordo com uma meta-análise publicada.

Resultados: Foram incluídos 117 doentes com média de idade de 68,56 anos, 55 (47,0%) do sexo feminino. A etiologia do AVC foi cardioembólica (FA) em 19 pacientes (16,2%), indeterminada em 57 (48,7%) e outra causa determinada em 41 (35,0%). Cinco doentes apresentaram evidência de EMS na RMC (4,27% IC 95% 1.40-9,69%). Quatro dos doentes com EMS apresentavam AVC com “outra etiologia determinada” e uma “etiologia indeterminada”.

Conclusão: A prevalência de EMS foi semelhante ao relatado numa população geral não selecionada. Nesta coorte, a maioria dos EMS foram detetados em doentes com doença de pequenos e grandes vasos.

CO3. DETERMINANTES CLÍNICOS DE DIAGNÓSTICO E RECORRÊNCIA EM DOENTES COM AVC ASSOCIADO A SAF

Ângelo Fonseca^{1,2}, Cristina Duque^{1,2}, Vítor Tedim Cruz^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local

de Saúde de Matosinhos 2-Unidade de AVC do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A síndrome anticorpo antifosfolípido (SAF) é uma doença autoimune sendo uma causa importante de trombose venosa ou arterial. Estima-se que até 20% dos AVC em idades <45 anos estejam relacionados com SAF.

O objetivo foi caracterizar os episódios agudos de doença cerebrovascular (DCV) associados a SAF, determinantes clínicos de diagnóstico precoce, tratamento e recorrência comparado com doentes com manifestação vascular de SAF sem DCV.

Métodos: Estudo coorte retrospectivo de doentes com diagnóstico de SAF realizado entre 2018-2022 com DCV e não cerebrovascular. Análise descritiva das diferentes variáveis e estudo comparativo utilizando regressão linear, qui-quadrado, análise univariada com testes-t e testes não paramétricos quando aplicáveis.

Resultados: Foram diagnosticados com SAF 132 doentes. Após exclusão de erros de diagnóstico/codificação (13) e cujo critério clínico foi obstétrico (31), foram de incluídos 88 doentes. 52,3% mulheres, idade média no momento de diagnóstico de 56 anos (20-84, DP=16,9). Os fatores de risco vascular (FRV) mais frequentes foram hipertensão arterial (58%), dislipidemia (47,7%) e hábitos tabágicos (27,3%). O número mediano de FRV por doente foi de 2 (0-5, Q1-Q3=1-3).

Tiveram manifestação com DCV 42 doentes (47,8%). A apresentação mais comum foi AVC isquémico (59,5%), AIT (19%) e trombose de seio venoso (16,7%). Em 76,2%, a DCV foi a manifestação trombótica inicial. O diagnóstico de SAF foi efetuado no primeiro episódio de DCV em 54,8% dos casos. Um maior número de FRV demonstrou tendência para o atraso no diagnóstico nos casos de isquemia arterial [$p=0,061$; mediana 3 (Q1-Q3=2-3) vs 2 (Q1-Q3=0-2)]. A idade mais jovem demonstrou tendência para um diagnóstico mais precoce (primeiro episódio vascular) [$p=0,065$; média 43 anos (DP=18) vs 56 (DP=13)] mas não tipo de evento (trombose arterial versus venosa). Dos doentes, 40,5% (n=17) apresentaram recorrência [36% (n=6) estava hipocoagulada, 3 tinham INR em níveis terapêuticos]. O diagnóstico correlacionou-se com maior início de hipocoagulação ($p=0,034$) e menor recorrência ($p=0,037$). Hipertensão arterial, diabetes-mellitus correlacionaram-se maior recorrência ($p=0,002$ e $0,032$, respetivamente), sendo esta independente para idade, positividade/título dos anticorpos antifosfolípido ou perfil “triplo-positivo” de anticorpos.

Comparado com casos de SAF sem eventos DCV, verificou-se correlação com género, afetando mais pessoas do sexo masculino ($p=0,002$), com o tipo de manifestação ($p=0,001$, arterial em 43% vs 81% em DCV). Os hábitos tabágicos correlacionaram-se com DCV ($p=0,029$) havendo tendência para uma maior carga de FRV ($p=0,061$). Não se verificaram diferenças no perfil de anticorpos. O diagnóstico foi mais precoce no grupo sem DCV ($p=0,001$), bem como o início de hipocoagulação ($p=0,002$) e menor número de recorrências ($p=0,006$).

Conclusão: Os resultados deste estudo demonstram que a SAF não só é uma causa importante de AVC em doentes jovens, mas também em idades mais avançadas.

O início da hipocoagulação é tendencialmente protelada nos doentes com AVC ou AIT com mais FRV atuando como potenciais confundidores no diagnóstico etiológico e decisão terapêutica.

A recorrência é frequente e tem relação estabelecida com os FRV, denotando assim a importância do seu controlo apertado inclusivamente após o início de hipocoagulação.

Os FRV associaram-se a maior DCV comparativamente a manifestações não cerebrovasculares na SAF, sobretudo a existência hábitos tabágicos.

CO4. VINTE ANOS DE SCORE ICH NA HEMORRAGIA INTRACEREBRAL: PREDITORES DE MORTALIDADE E RESULTADO FUNCIONAL A LONGO-PRAZO

André Costa*, Ana João Marques*, Mariana Vargas, Vanessa Pires, Andreia Matas, Michel Mendes, Ana Graça Velon, Ricardo Almendra

*Coautoria

Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal

Introdução: O score ICH (*intracerebral hemorrhage*) foi desenvolvido em 2001 com o intuito de ser uma escala clínica de estratificação de risco, facilitando a comunicação entre pares, e não um preditor prognóstico. Foi validado para a mortalidade aos 30 dias, e posteriormente para o resultado funcional a longo-prazo. No entanto, sabe-se que as comorbilidades dos doentes bem como a terapêutica em curso podem influenciar o resultado clínico.

Encontrar preditores da mortalidade aos 7 e 30 dias e do resultado clínico funcional no 1º ano.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo dos internamentos em Unidade de AVC por hemorragia intracerebral espontânea no período de 1 de Janeiro de 2020 a 31 de Dezembro de 2021. Registaram-se as características clínicas da população (antecedentes, história farmacológica, terapêutica instituída, score ICH), a mortalidade aos 7 e 30 dias, e a ocorrência de um resultado funcional favorável ao 1º ano após o evento hemorrágico (mRS \leq 3). Modelos de regressão logística binária foram usados com o objetivo de prever a ocorrência de cada um dos três eventos selecionados.

Resultados: Foram incluídos 105 doentes, 66 (63%) do sexo masculino com uma média de idades de $72,9 \pm 12,8$ anos. Cerca de 23% (n=24) foram triados no SU como “amarelo” e 86 (82%) eram funcionalmente independentes (mRS < 3). A HTA foi o fator de risco vascular mais prevalente (68%, n=71), sendo que 13 doentes (12,4%) haviam tido um evento vascular cerebral prévio. Dezoito doentes (17%) estavam sob hipocoagulação oral, 2/3 dos quais sob DOAC. Cinco doentes (4,8%) foram submetidos a intervenção cirúrgica. A distribuição percentual do score ICH (0-5) foi de 28%, 30%, 25%, 11%, 6% e 2%, respetivamente. A mortalidade global aos 7 e 30 dias cifrou-se nos 15% e 22%, respetivamente. Cerca de 40% apresentou um mRS favorável no 1º ano após a ocorrência do AVC hemorrágico. Em análise multivariada o score ICH não demonstrou ser um preditor independente da mortalidade aos 7 e 30 dias ($p=0,054$ e $p=0,341$, respetivamente), contudo globalmente prediziu a ocorrência de um mRS favorável no 1º ano mesmo após ajuste para variáveis de confundimento ($p=0,002$). Verificou-se ainda que os doentes com FA e os submetidos a terapêutica anti-hipertensiva no serviço de urgência apresentavam um maior risco de serem admitidos em unidades de neurocirurgia ou medicina intensiva ($p=0,008$, OR 6,57 IC 95% 1,62–26,70; $p=0,024$, OR 5,59 IC 95% 1,38–22,61).

Conclusão: Este estudo apresenta várias limitações, nomeadamente o seu carácter retrospectivo e observacional bem como a dimensão amostral que impede um adequado poder estatístico. O nosso trabalho vem reforçar que o score ICH não deve ser utilizado isoladamente para fins prognósticos, existindo múltiplas variáveis que podem ter influência direta no resultado. Como já demonstrado na literatura o score pode ser uma ferramenta útil na antevisão dos resultados clínicos a longo-prazo. O conhecimento de fatores de risco potencialmente preditores da admissão em unidades de cuidados mais diferenciadas pode ser igualmente uma mais-valia na adequação da vigilância e monitorização destes doentes.

CO5. TRATAMENTO APÓS RUTURA DE ANEURISMA CEREBRAL: O QUE MUDOU APÓS 20 ANOS E 700 CASOS

Rúben Miranda Cardoso, João Nabais, Marcos Barbosa
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E, Serviço de Neurocirurgia.

Introdução: A abordagem do doente com rutura de aneurisma cerebral sofreu modificações no nosso país nas últimas duas décadas. Se o tratamento precoce (nas primeiras 72 h) era a regra, a abordagem ultra-precoce (nas primeiras 24 h) tornou-se o objetivo. Um dos argumentos para essa mudança prende-se com o facto de a taxa de re-hemorragia nas primeiras 24 horas ser superior. Assim, o Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra tem vindo a aperfeiçoar a abordagem destes casos, construindo paralelamente uma base de dados que possa permitir uma análise comparativa criteriosa e sistemática ao longo dos tempos.

Avaliar as diferenças na abordagem terapêutica, ao longo dos anos, principalmente no que concerne à percentagem de doentes com rutura de aneurisma cerebral tratados nas primeiras 24h após início de sintomas. Comparar resultados entre grupo de tratamento precoce e grupo ultra-precoce, com especial ênfase para os resultados funcionais dos doentes tratados.

Metodologia: Foi usada a base de dados do serviço de Neurocirurgia do CHUC relativa à patologia aneurismática cerebral, que tem vindo a ser mantida prospectivamente ao longo de mais de 20 anos (2000-2022). Foram selecionados todos os doentes com hemorragia sub-aracnoideia por rutura de aneurisma cerebral tratados (via cirurgia ou procedimento endovascular). Foram analisados dados demográficos; a localização do aneurisma; a apresentação pré-operatória do doente (*World Federation of Neurosurgical Societies subarachnoid hemorrhage grading system*); as características imagiológicas da hemorragia subaracnoideia (*Fischer Scale*); o *timing* do tratamento (ultra-precoce vs precoce); a percentagem de situações de vasospasmo; a mortalidade e o estado funcional do doente à data de alta e aos 6-12 meses (*Glasgow Outcome Scale*). A análise estatística foi feita recorrendo a *IBM® SPSS® Statistics 26*, sendo que foram usados vários testes estatísticos adaptados às variáveis em causa (ex: Qui-quadrado, ANOVA).

Resultados: Foram tratados setecentos doentes com rutura de aneurisma cerebral. Assistiu-se a uma mudança significativa na percentagem de doentes tratados em programa ultra-precoce (25% até 2012; 52% até 2017; para mais de 80% entre 2020 e 2022). Foi encontrada relevância estatística relativamente ao resultado funcional e à taxa de re-hemorragia de doentes operados em programa de tratamento precoce com os de tratamento ultra-precoce, com resultados mais favoráveis neste último grupo.

Conclusão: Apesar das *guidelines* internacionais da European Stroke Organisation, permanecerem as mesmas desde 2013 em relação à rutura aneurismática cerebral, estas já referiam que o tratamento deveria ser “o mais rapidamente possível em termos logísticos e técnicos para reduzir o risco de hemorragia (...) dentro das primeiras 72 h após início de sintomas”. Essa mesma componente logística e técnica tem vindo a ser aprimorada com os anos, no nosso serviço, permitindo incluir um número progressivamente maior de doentes na chamada abordagem ultra-precoce que se tem revelado não só segura, como mais vantajosa. Até à data, e pelo que nos é conhecido, esta constitui a maior amostragem nacional de doentes com rutura de aneurisma cerebral.

Agradecimentos: Jorge Gonçalves, Armando Lopes, Gonçalo Guerreiro, Gonçalo Costa, Ricardo Pereira, Inácio Reis, Tiago Lima, Miguel Carvalho, Pedro Cunha, António Lage.

CO6. CARACTERIZAÇÃO UNICÊNTRICA DEMOGRÁFICO-CLÍNICA DO AVC HEMORRÁGICO PARENQUIMATOSO

Catarina Fernandes, Nathalia Barros, Odete Duarte, Patrícia Almeida, João André Sousa, Carolina Fernandes, Ana Catarina Brás, Ana Inês Martins, Carla Cecília Nunes, Luciano Almendra, Cristina Machado, Bruno Rodrigues, Gustavo Santo, Fernando Silva, João Sargento-Freitas

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Unidade AVC, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Introdução: O AVC hemorrágico parenquimatoso é uma importante causa de morbimortalidade no contexto da doença cerebrovascular. A classificação etiológica mais consensual é a SMASH-U e vários fatores preditores de pior prognóstico já estão definidos. Contudo, estudos portugueses sobre a epidemiologia desta entidade são escassos.

Avaliação clínico-demográfica dos doentes com AVC hemorrágico parenquimatoso, residentes na área geográfica de influência de um hospital terciário. Pretende-se ainda identificar dados epidemiológicos de incidência e estabelecer fatores preditores de prognóstico.

Metodologia: Estudo observacional de coorte histórica de doentes com o diagnóstico de AVC admitidos num centro hospitalar terciário durante o ano de 2020, residentes na área de influência do mesmo. Foram selecionados os doentes com AVC hemorrágico e excluídos aqueles com o diagnóstico primário de hemorragia subaracnoideia e os residentes fora da área de influência do referido centro hospitalar. Foram recolhidos dados demográficos, clínicos, laboratoriais, imagiológicos e referentes aos resultados clínicos. A etiologia foi definida de acordo com a classificação SMASH-U.

Resultados: De um total de 1086 doentes internados por AVC ou hemorragia cerebral, foram incluídos 139 doentes (57,6% do sexo masculino), idade mediana 77 anos (IQR=21) e 64,0% com mRS prévio entre 0 e 1. A apresentação clínica mais frequente foi sob a forma de défice neurológico agudo (65,5%), 61,5% com pontuação NIHSS moderada (5-14) ou moderada-severa (15-24), seguida de alteração do estado de consciência (43,2%). A localização topográfica mais frequente foi profunda, correspondendo a 58,3% dos casos; na TC da admissão 40 doentes (28,8%) apresentavam hemorragia intraventricular.

De acordo com a classificação SMASH-U, a etiologia mais comum foi a hipertensiva (52,5%), permanecendo indeterminada em 25,2% dos doentes. A maioria dos doentes, 87,8%, apresentava pelo menos um fator de risco vascular, e 21 deles (15,1%) estavam hipocoagulados.

Dos 103 doentes com critérios de hipertensão à admissão do SU, 42 foram submetidos a terapêutica anti-hipertensiva endovenosa na fase aguda/hiperaguda. Dez doentes foram submetidos a intervenção neurocirúrgica, a maioria para colocação de derivação ventricular externa.

A mediana do número de dias de internamento foi de 13 dias (IQR=18). A mediana do mRS à data de alta foi de 4, com 65,5% com mRS entre 4-6. A mortalidade global aos 30 dias correspondeu a 29,5% e aos 12 meses aumentou para 40,3%.

Os doentes com AVC hemorrágico com localização infratentorial ou presença de hemorragia intraventricular tiveram maior mortalidade aos 30 dias [OR 10,51 (2,22-49,67); $p=0,003$ e OR 6,93 (2,26-21,20); $p=0,001$, respetivamente]. Doentes com níveis séricos de LDL mais baixos apresentaram igualmente maior mortalidade aos 30 dias [OR 0,99 (0,98-1,00); $p=0,003$].

Conclusão: Na amostra estudada o AVC hemorrágico pa-

renquimatoso correspondeu a 11,1% dos doentes internados com diagnóstico de AVC. A etiologia hipertensiva foi a mais comum, apesar de uma elevada percentagem de doentes com causa indeterminada. Menos de metade dos doentes fez terapêutica anti-hipertensiva agressiva e raramente foram submetidos a intervenção cirúrgica. No nosso estudo confirma-se a elevada morbimortalidade desta entidade, objetivada pela elevada dependência funcional à data de alta e a alta taxa de mortalidade aos 30 dias e aos 12 meses.

Agradecimentos: a todos os profissionais de saúde envolvidos na prestação de cuidados dos doentes selecionados.

CO7. BRAIN-HEART TEAM: ABORDAGEM INTEGRATIVA NA GESTÃO DO AVC

Ângelo Fonseca^{1,2}, Daniel Seabra³, Nuno Moreno³, Vítor Tedim Cruz^{1,2}, Cristina Gavina³, Cristina Duque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 2-Unidade de AVC do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 3-Serviço de Cardiologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A gestão do AVC é desafiante e envolve diversas especialidades médicas. Dada a partilha dos fatores de risco de AVC com doenças cardiovasculares e a existência de cenários clínicos complexos, as decisões devem ser baseadas na melhor evidência multidisciplinar disponível. Uma abordagem em equipa permite uma identificação mais eficaz da etiologia, tratamento e planeamento de prevenção e reabilitação, proporcionando individualização de cuidados.

Partilhar a experiência e resultados preliminares de uma equipa Brain-Heart, e descrever a metodologia e gestão dos doentes, num centro hospitalar.

Métodos: Em janeiro de 2021, foi iniciado um modelo de reunião mensal de discussão em grupo multidisciplinar para a avaliação de doentes com AVC encaminhados a partir da unidade de AVC ou consulta externa de doenças cerebrovasculares. Neste modelo são discutidos casos de doença cerebrovascular complexa e AVC de etiologia indeterminada com o objetivo de gerir orientação diagnóstica, decisão terapêutica e prevenção secundária. Foram incluídas várias especialidades médicas, nomeadamente Neurologia, Cardiologia, Medicina Interna, Neurorradiologia e Imunohemoterapia.

Resultados: Foram avaliados 71 doentes em 22 meses, 56% do sexo masculino, com idade média de 58 anos (30-87). O motivo de encaminhamento mais frequente foi AVC associado a foramen oval patente (FOP) (38%), seguido de casos vasculares complexos (31%) e AVC de etiologia indeterminada (23%). Relativamente aos doentes com AVC e FOP (27 doentes), 63% eram do sexo masculino, idade média de 54 anos (31-78). Foi realizado encerramento de FOP em 11 doentes; os restantes mantiveram terapia antitrombótica (anticoagulação em 11 doentes e uso único de antiagregação em 5); foram colocados 5 registadores de eventos (implantable loop recorders) para monitorização cardíaca prolongada.

22 doentes tiveram casos vasculares complexos, 64% do sexo masculino, idade média de 60 anos (30-85). Em 77% dos casos foi possível estabelecer uma orientação e plano de tratamento definitivos.

Foram discutidos 16 casos de AVC de causa indeterminada (44% do sexo masculino) com idade média de 57 anos (32-87). Em 81% houve necessidade de investigação complementar para decisão da estratégia terapêutica; em 5 doentes, foi decidida monitorização prolongada com registador de eventos.

Conclusão: A otimização da gestão do doente pós-AVC é crucial para melhorar os resultados funcionais e prevenir recorrências. A abordagem multidisciplinar permite uma identificação e decisão mais rápidas na gestão a longo prazo de doentes complexos, exames de estudo complementar e encaminhamento oportuno para procedimentos invasivos. Assim, a criação e implementação local de uma equipa Brain-Heart é possível e acrescenta valor para a prevenção do AVC.

CO8. PRESCRIÇÃO OFF-LABEL NA DOENÇA CEREBROVASCULAR: ANÁLISE COMPARATIVA DAS RECOMENDAÇÕES DA EUROPEAN STROKE ORGANIZATION E INDICAÇÕES APROVADAS PELAS AGÊNCIAS REGULADORAS EUROPEIAS

Paula Coelho¹, André Paula², Mário Miguel Rosa^{1,2}, Ana Catarina Fonseca^{1,2,3}

1-Clinica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal, 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, Portugal, 3-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

Introdução: O uso de fármacos *off-label* é parte integrante da prática médica, contudo está associado a um aumento de efeitos adversos e levanta questões quer éticas e profissionais, quer técnico-científicas, pelo que deve ser de caráter excepcional. Recentemente foram atualizadas e publicadas diversas orientações terapêuticas da European Stroke Organization (ESO) para o tratamento do acidente vascular cerebral.

Quantificar a indicação de utilização de fármacos *off-label* nas orientações europeias para o tratamento da patologia cerebrovascular, bem como o seu grau de evidência científica

Métodos: Desenvolveu-se um estudo observacional, descritivo e transversal, procedendo-se ao levantamento das orientações terapêuticas mais recentes sobre o tratamento do AVC, publicadas no período compreendido entre março de 2016 e outubro de 2022, na revista *European Stroke Journal* (ESJ). Cada orientação terapêutica é composta por diversas recomendações. Foi recolhido o nome dos fármacos identificados em cada recomendação. De seguida, pesquisou-se o resumo das características do medicamento (RCM) mais recente de cada fármaco mencionado nas orientações terapêuticas através do site da Agência Europeia de Medicamentos (EMA). Para os fármacos que não foram centralmente aprovados, a pesquisa foi feita nos endereços eletrónicos da Heads of Medicines Agencies (HMA) ou *Electronic Medicines Compendium* (EMC).

Foi quantificado em cada orientação terapêutica, o número de recomendações *off-label* e o seu grau de evidência, estabelecido segundo os critérios *Grading of Recommendations Assessment, Development, and Evaluation* (GRADE). Foi utilizada estatística descritiva para quantificar o número absoluto e percentagem de recomendações *off-label* e seu grau de evidência.

Resultados: Das 23 diretrizes publicadas neste período, 16 tinham recomendações farmacológicas totalizando 72 recomendações. De entres essas diretrizes, 87,5% tinham pelo menos uma recomendação farmacológica não aprovada pela EMA/HMA/EMC. No total, cerca de 69,4% das recomendações farmacológicas eram *off-label*. Quanto à evidência científica, a maioria das recomendações *off-label* tinha por base um grau de evidência científico muito baixo (30%) ou baixo (36%). Cerca de 26% tinham grau de evidência moderado e apenas 8% possuíam grau de evidência alto.

Conclusão: A maioria das recomendações farmacológicas

relativas ao tratamento do AVC da ESO não está dentro das indicações aprovadas pela EMA/HMA/EMC. Há uma associação entre a utilização de medicamentos mais antigos com o uso *off-label*. Tal pode estar relacionado com dois fatores: o facto de estarem há mais tempo no mercado, cria a oportunidade de experimentação e descoberta de novos usos por parte dos clínicos e a perda da patente pode diminuir o interesse das companhias farmacêuticas no financiamento de estudos para avaliar novas indicações terapêuticas.

CO9. PERCEÇÃO DOS INTERNOS DE NEUROLOGIA EM RELAÇÃO À AQUISIÇÃO DE COMPETÊNCIAS EM MEDICINA CEREBROVASCULAR DURANTE O INTERNATO

Miguel Miranda¹, Maria Inês Silva¹, Daniela Oliveira², Joana Dionísio³, Miguel Serôdio⁴, Alyne Cordeiro⁵, Patrícia Faustino⁶, Ana Catarina Rodrigues⁷, Francisca Ferreira⁸, Sofia Malheiro⁹, Cristiana Silva¹⁰, Tiago Jesus¹¹, José Bandeira Costa¹², Janice Alves¹³, Andreia Ferreira¹⁴, André Assunção Costa¹⁵, Maria João Lima¹⁶, Cristina Lopes da Mota¹⁷, Diana Matos¹⁸, Diana Vilares Valente¹⁹, Roberto Mendes Franco²⁰, Joana Vítor²¹, Isabel Vidal²², Sandra Castro Sousa¹, Cátia Carmona¹, Fernando Pita¹

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora, 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, 5-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, 7-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa, 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, 9-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, 10-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, 11-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, Vila Franca de Xira, 12-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Lisboa, 13-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal, 14-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, 15-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, 16-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, 17-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, 18-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho EPE, Viana do Castelo, 19-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro, 20-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélito Mendonça, Funchal, 21-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, 22-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada.

Introdução: A abordagem ao doente com doença cerebrovascular (DCV) é emergente e complexa, mas pode tornar-se pragmática pela aquisição precoce de conhecimentos e competências clínicas, processo que se aprimora durante o internato em Neurologia.

Avaliar a percepção dos Internos de Formação Específica de Neurologia (IFEN) portugueses em relação à aquisição de competências na abordagem do doente com DCV durante o internato.

Metodologia: Elaboração de um questionário *online*, via *GoogleForms*, constituído por 3 secções: dados demográficos, auto-avaliação de competências em Medicina Cerebrovascular (CMCV) e sugestões para reestruturação do programa de internato. Para auto-avaliação de CMCV, criada lista de 64 itens Likert-like, baseada no "Sub-speciality training curriculum for Stroke Medicine" da *Joint Royal Colleges of Physicians Training Board* e adaptada à realidade portuguesa pelo grupo de trabalho. Para

cada item da lista, as seguintes respostas possíveis: 1/Discordo totalmente, 2/Discordo, 3/Neutro, 4/Concordo e 5/Concordo Totalmente. Envio do questionário aos IFEN com recurso à divulgação local e mailing list nacional. Análise estatística com recurso a medidas de tendência central e regressão logística ordinal. Cálculo de Score de CMCV, obtido através da soma, por participante, das respostas aos 64 itens, convertendo em percentagem e comparando entre grupos por testes paramétricos.

Resultados: Obtiveram-se 75 respostas (taxa de resposta=46,9%), com uma amostra de IFEN maioritariamente do género feminino (66,7%), com uma idade média de 29,44(±3,414) anos. Pertenciam à amostra IFEN em várias fases da sua formação [20%/1ºano; 13,3%/2ºano; 30,7%/3ºano; 18,7%/4ºano; 17,3%/5ºano], distribuídos pelos serviços de Neurologia nacionais [38,7%/ARS LVT; 30,7%/ARS Norte; 22,7%/ARS Centro; e restantes Algarve e ilhas] pertencentes a hospitais secundários (37,3%) e terciários (62,7%). Da lista de competências em Medicina Cerebrovascular estudadas, os IFEN autoavaliaram a sua competência de forma menos satisfatória na interpretação da Angiografia Digital de Subtração e estudos de perfusão (mediana "3/Neutro"), na gestão de alterações de variáveis fisiológicas (ritmo cardíaco, SaO₂, pressão arterial, alteração da glicémia) na fase aguda do AVC (mediana "3/Neutro"), na gestão da plurimeclicação do doente e suas comorbilidades (mediana "3/Neutro") e na aplicação de modelos de cuidados paliativos ao doente com DCV (mediana "2/Discordo"). Através de regressões logísticas ordinais, o ano de internato foi identificado como preditor consistente do *outcome* ordinal dos itens Likert-like que constituíam a lista de competências ($p < 0,05$). A média do score de CMCV foi de 76,4(±11,0)%, não existindo diferenças estatisticamente significativas entre grupos (ano formativo, contexto laboral, presença de via verde extrahospitalar e Unidade de AVC(UAVC) no serviço, apoio de neurorradiologia, formação em SAV, realização prévia de estágio de UAVC) após comparação com recurso a testes paramétricos. Para colmatar falhas formativas, os participantes reconhecem a importância dos estágios de Neurocríticos/UCI(46,7%) e Medicina Interna(42,7%), bem como da formação em *soft skills* como análise crítica de artigos científicos (52%).

Conclusão: A autoavaliação dos IFEN portugueses em relação à aquisição de CMCV é globalmente positiva, não refletindo assimetrias de formação entre diferentes contextos hospitalares e geográficos. A identificação de áreas de formação críticas pelos IFEN estimula a discussão pública, podendo servir de linha orientadora para futuras ações de formação promovidas por sociedades científicas como a Sociedade Portuguesa de Neurologia e Sociedade Portuguesa do AVC.

CO10. USO DOS NOVOS APLICATIVOS DA MICROSOFT® PARA REGISTO INTERINSTITUCIONAL PROTEGIDO EM BASE DE DADOS: RESULTADOS DA IMPLEMENTAÇÃO NO ESTUDO PROSPETIVO NO AVC AGUDO STROKESENSOR

Beatriz Pinto^{1,2}, Ricardo Varela², Lenia Silva², Joana Fernandes², Rui Lopes², Sara Costa², João Moura², Denis Gabriel², Rui Felgueiras², João Vinagre³, João Braz³, Luísa Fonseca^{4,5}, Paulo Chaves^{4,5}, Mariana Pintalhão^{4,5}, Guilherme Gama⁵, Goretí Moreira⁵, Ana Pastor⁵, Ana Aires^{5,6}, Luís Albuquerque⁷, Ricardo Almendra⁸, Andreia Matas⁸, Michel Mendes⁸, Rita Raimundo⁸, Vanessa Pires⁸, Rui Magalhães¹, Manuel Correia^{1,2}, Luís Maia^{1,2}, Elsa Azevedo^{5,6,9}, Hugo Monteiro¹¹, Pedro Castro^{5,6}

1-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, Porto, Portugal, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospital Universitário do Porto, Porto, Portugal, 3-U-Monitor,

UPTEC Parque da Ciência e da Tecnologia da Universidade do Porto, Porto, Portugal, 4-Unidade de AVC e Serviço de Medicina Interna, Centro Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal, 5-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal, 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal, 7-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal, 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal, 9-Administração regional de Saúde do Norte, Porto, Portugal, 10-Departamento de Estudos e Planeamento, Administração regional de Saúde do Norte, Porto, Portugal

Introdução: A abordagem do acidente vascular cerebral (AVC) agudo envolve uma rede de cuidados multidisciplinar contínua, sendo comum a partilha do doente com várias instituições ainda em fase aguda. A multiplicidade de intervenientes a nível intra- e interinstitucional constitui um desafio para o registo de informação em base de dados de forma robusta e segura. Os novos aplicativos da Microsoft®, nomeadamente da Microsoft Lists®, estão disponíveis e a sua utilização poderá ter impacto na atividade clínica, além de potencial aplicabilidade à investigação clínica ou de translação associadas.

O nosso objetivo foi o desenvolvimento e aplicação em ambiente *sharepoint* da Microsoft Lists® de uma rede de informação regrada entre bases de dados institucionais, para registo de informação do projeto de investigação clínica StrokeSensor.

Metodologia: StrokeSensor é um projeto multicêntrico (Centro Hospitalar Universitário do Porto, Centro Hospitalar Universitário de São João e Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro) com o objetivo de identificar e validar biomarcadores de diagnóstico de AVC agudo numa coorte prospetiva iniciada em setembro de 2022. Desenvolveu-se uma rede de bases de dados com recurso ao Microsoft Lists®, com registo estandardizado em formulário personalizado. Estas bases, proprietárias de cada instituição, nutrem uma base de dados mãe do estudo, através de regras predefinidas de fluxo de informação pelo Microsoft Power Automate®. O acesso à base e fórum de discussão faz-se pela Microsoft Teams®. A partilha de informação entre as bases das instituições participantes é automatizada, caso o doente tenha contacto com alguma delas. Criaram-se alertas para preenchimento de informação em marcos temporais relevantes (e.g. Escala de Rankin Modificada aos 90 dias), por envio automático para correio eletrónico institucional (Microsoft Outlook®). A acessibilidade é restrita e controlada pelo perfil de utilizador.

Resultados: Foi desenvolvida e implementada com sucesso a rede de informação. Incluíram-se até à data 77 doentes com AVC isquémico na plataforma de registo, com partilha de informação em registo único entre os vários hospitais e com proteção de dados inerentes ao Microsoft Teams®. A interação automática com o clínico para preenchimento da base de dados em datas específicas, assim como a identificação e preenchimento de informação em falta, são vantagens na sua utilização. Os dados clínicos e amostras de sangue recolhidas permitiram facilitar a inclusão em Biobanco dedicado, para posterior doseamento de múltiplos biomarcadores, com potencial valor diagnóstico ou estratificador de tratamento do AVC.

Conclusão: A experiência adquirida até ao momento sugere que a plataforma para registo clínico de doentes e utilização em investigação cumpre os objetivos para a qual foi desenhada. A informatização dos dados e a sua disponibilidade imediata permite a aproximação das instituições hospitalares por facilitar a comunicação e evitar redundâncias. É garantida de igual forma a fiabilidade e confidencialidade dos dados obtidos. A base de dados é centrada no doente e não na instituição, aspeto crucial para a complexidade do percurso de um doente com AVC na fase aguda. Esta forma de organização de registo de informação é potencialmente relevante para registo regional e investigação clínica em cenário de vida real.

CO11. OPORTUNIDADES FALHADAS: QUANTIFICAÇÃO DA PERDA DE QUALIDADE DE VIDA NO AVC ISQUÊMICO APÓS FIBRINÓLISE E/OU TROMBECTOMIA

Miguel Rodrigues^{1,2}, Patrícia Pereira¹, Liliana Pereira¹, João Cerqueira^{2,3}, Miguel Viana Baptista^{4,5}

1-Serviço de Neurologia/Unidade de AVC, Hospital Garcia de Orta, Almada; 2-Escola de Medicina da Universidade do Minho, 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, 4-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, 5-CEDOC-NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa

Introdução: Os tratamentos de revascularização e cuidados de fase aguda no AVC isquémico pretendem melhorar o prognóstico funcional dos sobreviventes. O resultado funcional é habitualmente avaliado pela escala de incapacidade de Rankin modificada (mRS), mas esta não se traduz diretamente num resultado de qualidade de vida reportado pelo doente. Vários estudos avaliaram qualidade de vida após AVC usando o questionário de 5 dimensões da EuroQoL (EQ-5D), a maioria na versão de 3 níveis, e relacionaram com a mRS. No entanto, o mapeamento da mRS para valores de EQ-5D não é generalizável para diferentes países.

Numa coorte de sobreviventes de AVC, definir valores de qualidade de vida pela EQ-5D de cinco níveis (EQ-5D-5L) para cada pontuação mRS, e estimar os anos de vida ajustados à qualidade (QALYs) para cada categoria mRS e calcular a diferença para estado prévio ao AVC.

Metodologia: Em doentes consecutivos com AVC isquémico agudo submetidos a fibrinólise e/ou trombectomia num hospital terciário, foram avaliadas incapacidade e qualidade de vida retrospectivamente antes do AVC e prospetivamente aos 3 meses e 1 ano, pela mRS e EQ-5D-5L, respetivamente. A frequência das respostas em cada dimensão EQ-5D-5L gerou probabilidades, utilizadas numa microsimulação de Monte Carlo com 1000 iterações (*software TreeAge Pro*) produzindo média e intervalos de confiança a 95% (IC95%) dos estados de saúde EQ-5D-5L para cada mRS. Calcularam-se QALYs considerando as utilidades médias da EQ-5D-5L e os anos de vida restantes para cada categoria de mRS, para indivíduos acima de 40 anos.

Resultados: Avaliamos 80 doentes, 50% homens, com idade mediana de 76 anos (mínimo 18, máximo 93). Fizeram fibrinólise isolada 47,4%, trombectomia isolada 26,3% e ambas 26,3%. Obtivemos 87 avaliações de mRS e EQ-5D-5L, 67 aos 3 meses e 20 aos 12 meses.

As frequências por categoria de mRS são: 0%-20,7%; 1%-17,2%; 2%-20,7%; 3%-25,3%; 4%-5,7%; 5%-10,3%. O EQ-5D-5L médio antes do AVC foi de 0,878 (IC95% 0,843-0,913).

Após AVC o EQ-5D-5L médio ajustado por microsimulação para mRS 0 foi 0,880 (IC95% 0,874 a 0,884), para mRS 1 foi 0,865 (IC95% 0,859 a 0,871), para mRS 2 foi 0,681 (IC95% 0,672 a 0,690), para mRS 3 foi 0,533 (IC95% 0,522 a 0,545), para mRS 4 foi 0,152 (IC95% 0,144 a 0,159) e para mRS 5 foi -0,162 (IC95% -0,171 a -0,152).

Para mRS 5 há perda total de QALYs potenciais para ambos os sexos, sendo máximo em mulheres entre 40-49 anos (32,7 QALYs). Para mRS 4 perdem-se 91,3%-93,3% QALYs, para mRS 3 61,9%-69,1%, para mRS 2 37,2%-47,4% e para mRS 1 4,3%-17,7% QALYs.

Conclusão: Os estados EQ-5D médios no nosso estudo foram inferiores aos reportados na literatura para mRS 0, 4 e 5, e globalmente inferiores quando utilizada a versão de 5 níveis (EQ-5D-5L). Isso pode decorrer de valores normativas inferiores para Portugal, ou menor qualidade de vida real após AVC.

Esta baixa qualidade de vida, associada a diminuição dos anos potenciais de vida após AVC, implica perda significativa de QALYs, principalmente em doentes mais jovens com elevada incapacidade, mas também em doentes apenas com dependência parcial.

CO12. TESTE DE RASTREIO PARA A AFASIA EM PORTUGUÊS (TERAP): ESTUDO PRELIMINAR DE VALIDAÇÃO

José Fonseca¹, Filipa Miranda^{1,2}, Carolina Maruta¹, Pedro Nascimento Alves^{1,2}, Isabel Pavão Martins^{1,2}

1-Laboratório de Estudos de Linguagem. Centro de Estudos Egas Moniz. Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa, 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte-Hospital de Santa Maria

Introdução: As alterações da comunicação estão presentes em cerca de 64% das pessoas na fase aguda após AVC, das quais 28% apresentam afasia e disartria em simultâneo, 24% só disartria e 12% afasia isoladamente (Mitchell et al, 2020).

Trata-se de uma situação clínica com repercussões na qualidade de vida por dificuldades de relação interpessoal, para além de representar um agravamento do quadro clínico global.

Existem já alguns instrumentos de rastreio com valores para a população portuguesa, mas que possuem limitações.

Desenvolvimento e estudo psicométrico de um teste de rastreio da afasia através de *smartphone* ou *tablet*.

Metodologia: Efetuou-se um estudo prospetivo num grupo de pessoas saudáveis e num grupo de doentes com queixas de comunicação ou com queixas cognitivas, avaliados sistematicamente num Hospital Universitário. Utilizou-se a taxonomia COSMIN (Mokkink et al, 2010, 2016) para avaliar a validade e fiabilidade do teste. A Bateria de Avaliação da Afasia de Lisboa (BAAL) foi usada como referência para o diagnóstico e avaliação da gravidade da afasia.

Resultados: Desenvolveu-se um teste de rastreio em formato digital que avalia o discurso através da descrição de uma imagem colorida, nomeação de objetos, compreensão auditiva, repetição, leitura e escrita. Avaliaram-se 100 pessoas saudáveis com uma idade média de 56,8±17,1 (18-91) e 10,1±4,9 (0-21) de escolaridade, sendo 41 homens e 59 mulheres. O grupo de 50 pessoas com alterações da comunicação apresentou uma idade média de 67,6±15,9 (25-93), 7,4±4,9 (0-19) anos de escolaridade, sendo 22 homens e 28 mulheres. O grupo de 22 pessoas com queixas cognitivas tinha uma idade média de 67,3±12,1 (30-82), de escolaridade 8,7±5,5 (0-17) e era constituído por 9 homens e 13 mulheres. O grupo de sujeitos saudáveis é constituído por pessoas significativamente mais jovens que os grupos de doentes. O grupo de pessoas saudáveis apresentou valores, em todas as provas do teste, significativamente mais elevados que os grupos de pessoas com queixa de alteração de linguagem ou com queixa de alterações cognitivas, mas não se verificaram diferenças entre os grupos de doentes. O índice de validade de conteúdo foi de 1, a validade de constructo medida através da correlação com o Quociente da Afasia da BAAL foi de 0,869 ($p=0,001$), a consistência interna de 0,986 (alfa de Cronbach), a correlação teste-reteste ao terceiro dia de 0,965 ($p<0,001$) e a análise de fiabilidade inter-observador no próprio dia não revelou diferenças significativas ($t=-1,000(19)$). O teste apresentou ainda uma sensibilidade de 1 e uma especificidade de 0,98 para o diagnóstico de afasia.

Conclusão: Trata-se de um teste rápido, de fácil utilização e que poderá estar sempre disponível ao clínico por ser utilizado através de um *smartphone* ou um *tablet* e por não necessitar de

folhas de registo em papel. Avalia as várias áreas da linguagem e possui índices elevados de validade e de fiabilidade, apresenta ainda elevada sensibilidade e especificidade para o diagnóstico de afasia na amostra estudada.

CO13. DOR CRÓNICA PÓS-AVC: UM ESTUDO OBSERVACIONAL

Isabel Rovisco Monteiro¹, Rita Sotto Mayor², Mafalda Castro², Ana Filipa Correia², Catarina Fernandes¹, Cesar Nunes³, Miguel Castelo Branco^{4,5}, Fernando Silva¹, João Sargento Freitas^{1,4}, Teresa Lapa^{2,6}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra, Portugal, 2-Serviço de Anestesiologia do Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra, Portugal, 3-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar de Coimbra, Coimbra, Portugal, 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal, 5-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Coimbra, Portugal, 6-Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior, Portugal

Introdução: A dor crónica é uma entidade comum e complexa, com impacto significativo na sociedade. Está associada a inúmeras complicações físicas e psicológicas que contribuem para o elevado impacto nos custos associados à saúde e à perda de produtividade. O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é a principal causa de morte e incapacidade permanente em Portugal. Apesar da melhoria da taxa de doentes com independência funcional, persistem outras complicações menos objetiváveis, nomeadamente a dor crónica pós-AVC (DCPA). A sua prevalência varia entre 18 e 50%, associando-se a um aumento do grau de dependência, deterioração cognitiva, depressão e suicídio.

O objetivo foi avaliar a prevalência da DCPA, bem como determinar as suas características demográficas e clínicas.

Métodos: Foi efetuado um estudo observacional de coorte prospetivo incluindo doentes com o diagnóstico de doença cerebrovascular isquémica ou hemorrágica internados numa enfermaria de Neurologia de um hospital terciário, durante o período de um ano. Foram excluídos os doentes com idade superior a 80 anos, neoplasia ativa, infeção, AVC prévio e doentes cujo grau de dependência não lhes permitia compreender ou preencher os formulários de avaliação. Definiram-se 4 momentos de avaliação: a avaliação inicial, na admissão à enfermaria, onde se detalharam as características demográficas e clínicas relacionadas com o evento vascular e se realizaram questionários (2 dirigidos à avaliação da dor e 5 à componente emocional); e aos 1, 3 e 6 meses onde se efetuaram reavaliações dos aspetos relacionados com a dor.

Foi obtido o consentimento informado a todos os doentes.

Resultados: Identificou-se um total de 59 doentes, 62,7% do género masculino. A idade média atual foi de 61,46 +/- 13,2 anos. O AVC isquémico foi o mais frequente (86,4%) com envolvimento da artéria cerebral média em 40,7%, seguido das artérias lenticuloestriadas (23,7%), artéria cerebral posterior (8,5%) e a artéria basilar (3,4%). Foi realizada terapêutica de fase aguda em 31,8% dos casos (25,4% dos doentes submetidos a trombectomia primária, 5,1% fibrinólise endovenosa e 1,7% combinação destes dois). Dos doentes, 47,5% apresentavam antecedentes de dor crónica, a maioria envolvendo a coluna vertebral (53,5%) com características músculo-esqueléticas (78,6%). Na admissão após o evento vascular agudo, 22% dos doentes reportaram dor de novo, sendo a cefaleia a queixa mais frequente (53,8%). Na reavaliação aos 1, 3 e 6 meses, 29,6%, 38,3% e 36,9% dos doentes, respetivamente, descreveram queixas algícas. A cefaleia foi o sintoma mais frequentemente reportado (11,9%) e 8,5% dos doentes apresentavam queixas compatíveis com dor neuropática.

Conclusão: Este estudo demonstra a elevada prevalência de dor crónica pós-AVC, realçando também o seu caráter multifocal ao envolver múltiplos mecanismos fisiopatológicos.

CO14. TRATAMENTO ENDOVASCULAR EM DOENTES COM TROMBOSE VENOSA CEREBRAL: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE SEGURANÇA E EFICÁCIA DE RECANALIZAÇÃO

Margarida Ferro, Sofia Ribeiro, Mafalda Delgado Soares, Cláudia Marques Matos, Mariana Baptista, Diana Aguiar de Sousa, Ana Paiva Nunes, João Reis

Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) é causada pela oclusão dos seios venosos ou veias cerebrais. O tratamento padrão é a anticoagulação. Apesar do melhor tratamento médico, cerca de 20% dos doentes morre na fase aguda ou tem alta com dependência funcional. O benefício do tratamento endovascular (TEV), que promove a recanalização venosa precoce, foi avaliado num único ensaio clínico aleatorizado multicêntrico (TO-ACT), que foi interrompido prematuramente por futilidade, mostrando resultados neutros face à anticoagulação

O objetivo foi descrever a segurança e eficácia na obtenção de recanalização do TEV em doentes com TVC selecionados para esta intervenção num centro terciário de elevado volume.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes adultos, consecutivos, com diagnóstico de TVC entre janeiro de 2011 e agosto 2021 num centro terciário. Revisão de dados demográficos, clínicos e imagiológicos. Como medidas de eficácia considerámos a recanalização venosa imediata após TEV, conforme classificação previamente proposta, e como medidas de segurança a ocorrência de complicações procedimentais, o agravamento clínico neurológico ou imagiológico após procedimento (de novo ou expansão de lesão prévia), e mortalidade. Como resultado secundário foi considerada a incapacidade funcional aos 6 meses (mRS<3).

Resultados: Dos 138 doentes com diagnóstico de trombose venosa cerebral, 81,16% do sexo feminino, idade média 42±15,1 anos, 40 (29%) foram submetidos a TEV (85,0% sexo feminino; idade média 42±15,8 anos). Dos doentes selecionados para TEV, 82,5% (n=33) tinha apresentado deterioração clínica e/ou imagiológica prévia ao procedimento, sob terapêutica anticoagulante. Globalmente, na avaliação prévia ao procedimento, 5 doentes (12,5%) apresentavam-se em coma, 32 com síndrome neurológica focal (80%) e 33 (82,5%) com lesão cerebral parenquimatosa. O procedimento endovascular consistiu em trombectomia mecânica combinada com administração de fibrinolítico em 87,5% dos casos. Relativamente à eficácia na obtenção de recanalização imediata no procedimento, verificou-se recanalização total ou parcial de todos os seios trombosados (recanalização grau 2 ou 3) em 37 doentes (92,5%). Como complicação peri-procedimento, verificaram-se dois casos de hematoma no local da punção. No período de internamento após o procedimento houve agravamento neurológico em 19 doentes (47,5%), destacando-se 11 doentes (27,5%) com deterioração do estado de consciência, 5 (n=12,5%) com agravamento de défice neurológico focal, 3 (7,5%) com crise convulsiva, 3 (7,5%) com agravamento de cefaleia, e 3 (7,5%) com hemorragia parenquimatosa. Sete doentes foram submetidos a craniectomia descompressiva após TEV. Ocorreram quatro óbitos nos doentes submetidos a TEV, por herniação cerebral. Dos doentes que sobreviveram, 2 foram perdidos no seguimento (5,5%) e 29 apresentavam mRS<3 aos 6 meses (85,3%). A taxa de mortalidade em internamento na população global foi 3,6% (5/138).

Conclusão: Nesta revisão unicêntrica de doentes com TVC verificou-se um baixo risco de complicações e boa eficácia da intervenção endovascular na obtenção de recanalização de seios trombosados. Não se verificaram diferenças na mortalidade global em internamento em comparação com controlos históricos. A maioria dos doentes realizaram TEV após deterioração clínica sob anticoagulação. São necessários estudos adicionais para identificar os critérios mais adequados para a seleção de doentes com TVC para TEV.

CO15. ETIOLOGIA DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NA TROMBECTOMIA MECÂNICA REPETIDA: UM ESTUDO MULTICÊNTRICO

João Saraiva¹, André Araújo², Sofia Lopes³, Ângelo Carneiro¹, Ramy Abdelnaby⁴, Omid Nikoubashman⁵, Marta Rodrigues², Manuel Ribeiro², José Manuel Amorim¹, Arno Reich⁴, João Pinho⁴ (André Araújo e João Saraiva em primeira autoria partilhada)

1-Departamento de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal, 2-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia, Portugal, 3-Departamento de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal, 4-Departamento de Neurologia, RWTH Aachen University, Aachen, Alemanha, 5-Departamento de Neurorradiologia Diagnóstica e de Intervenção, RWTH Aachen University, Aachen, Alemanha

Introdução: A trombectomia mecânica (TM) faz parte do tratamento padrão do AVC isquémico agudo por oclusão de grande vaso. Contudo, o risco cumulativo de novo evento cerebral isquémico no primeiro ano não é desprezável. A TM repetida (rTM) foi reportada em cerca de 1%-2% dos casos, no entanto está por esclarecer o perfil etiológico destes doentes de acordo com o timing da recorrência.

O objetivo foi analisar retrospectivamente o perfil etiológico dos doentes com AVC isquémico agudo por oclusão de grande vaso submetidos a rTM, em função do intervalo de tempo decorrido desde o primeiro evento cerebral isquémico.

Metodologia: Estudo retrospectivo multicêntrico internacional baseado em registos locais de doentes consecutivos submetidos a tratamento endovascular de AVC isquémico. Selecionaram-se adultos com AVC isquémico agudo por oclusão de grande vaso nas circulações anterior ou posterior e submetidos a pelo menos duas TM (rTM). Cada evento cerebral isquémico foi categorizado etiologicamente seguindo os critérios das classificações TOAST e ASCOD. Consideraram-se os seguintes indicadores pós-rTM: hemorragia intra-parenquimatosa sintomática (sICH); escala de Rankin modificada aos 3 meses (mRS); mortalidade aos três meses. Os grupos de "rTM precoce" (doentes submetidos a rTM até 21 dias após a primeira TM) e "rTM tardia" (doentes submetidos a rTM >21 dias após a primeira TM) foram comparados.

Resultados: Cinquenta doentes submetidos a rTM foram incluídos no estudo, correspondendo a 1,3% de rTM face ao total de TM (n=3735). Globalmente, a causa mais frequente de AVC foi cardioembolismo (n=19, 38,0%).

Os grupos "rTM precoce" (n=27) e "rTM tardia" (n=23) não diferiram significativamente nas características demográficas e na presença de factores de risco vascular. A etiologia cardio-embólica foi significativamente mais frequente no grupo "rTM tardia" (60,9% vs 18,5%, p=0,002), e um estado de hipercoagulabilidade foi significativamente mais frequente no grupo "rTM precoce" (25,9% vs 0, p=0,008); entre os sete doentes com estados de hipercoagulabilidade, dois foram diagnosticados de novo com síndrome anti-fosfolípídica, e cinco tinham neoplasia

maligna activa. Os grupos não diferiram significativamente quanto à prevalência de trombos intra-cardíacos (p=1,000) e à adequabilidade ou cumprimento da terapêutica anti-trombótica (p=0,324). A incidência de sICH, mRS favorável aos 3 meses e mortalidade aos 3 meses foram similares dos dois grupos (p=0,207, p=0,486 e p=0,682, respectivamente).

Conclusão: As rTM representam 1,3% de todas as TM realizadas em centros de tratamento de AVC com alto volume. Entre os doentes com AVC isquémico agudo submetidos a rTM, a causa do AVC recorrente varia em função do instante da re-occlusão arterial: um estado de hipercoagulabilidade é mais frequente nos doentes alvo de rTM precoce; o cardioembolismo é mais frequente nos doentes sujeitos a rTM tardia.

CO16. A TROMBECTOMIA NUM PAÍS DISTRITO DIFERENTE

Ilsa Cordeiro, Rita Gonçalves, Isabel Taveira, Alexandre Baptista
Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade de Portimão

Introdução: As assimetrias nacionais no acesso ao tratamento endovascular (TEV) no AVC agudo foi já demonstrada num estudo nacional publicado recentemente na Acta Médica Portuguesa. Não obstante, as condicionantes mantêm-se e o impacto socioeconómico (e sobre os doentes) mantêm-se.

O objetivo foi caracterizar a população admitida num hospital distrital com indicação para TEV e os condicionantes para o seu atraso.

Metodologia: Estudo retrospectivo, de série consecutiva, de doentes admitidos na Sala de Emergência em contexto de Via Verde AVC desde 1 de janeiro de 2021 a 30 de Outubro de 2022.

Para além de características demográficas, foram analisados e comparados os tempos de reconhecimento, contacto com centro com TEV, os meios de transporte e a através de análise estatística com SPSS®.

Resultados: Dos 290 doentes nos quais foi ativada a Via Verde AVC, 58 doentes foram aceites para TEV, dos quais 30 eram do género masculino. Por constrangimentos nos transportes, 1 doente acabou por não ser transferido.

Por nos encontrarmos numa unidade hospitalar a mais de 1h30 de centros de referência com capacidade para TEV, o meio preferencial de transporte, de forma a agilizar a transferência, é o meio aéreo. Foi possível a transferência de 49 doentes por helicóptero, 8 doentes foram transferidos por meios terrestres (por ausência de condições de voo ou por indisponibilidade de meio aéreo) com claro prejuízo para estes. Desde a admissão hospitalar até ao contacto e aceitação do doente para TEV passou uma mediana de 70 minutos. O tempo desde o contacto com o CODU até à chegada à instituição de referência variou entre 117 e 400 minutos. Por razões óbvias, o transporte por meios aéreos foi mais rápido. Não obstante, e mesmo sendo transferidos por este meio, desde o primeiro contacto com o CODU até à admissão no centro de referência os doentes demoraram uma mediana de 180 minutos.

Conclusão: Uma equipa especializada que reconheça sinais de alerta sugestivos de oclusão de grande vaso pode minimizar o tempo de reconhecimento do quadro e contacto com a instituição de referência.

Para além disso, os constrangimentos com a transferência inter-hospitalar levam a que o tempo de transferência seja largamente superior ao pretendido, com impacto negativo a nível individual e socioeconómico. É essencial treinar as equipas e capacitar centros para TEV para mitigar estas consequências.

CO17. RESULTADOS CLÍNICOS EM DOENTES SELECIONADOS PARA TROMBECTOMIA MECÂNICA COM ASPECTS MUITO BAIXOS (0-3): ESTUDO OBSERVACIONAL RETROSPECTIVO NUM CENTRO TERCIÁRIO

João Gonçalves^{1,2}, Gonçalo Gama Lobo¹, Diana Aguiar de Sousa^{3,5}, João Lopes Reis¹, Isabel Fragata^{1,4}

1-Departamento de Neurorradiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal, 2-Unidade de Neurorradiologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal, 3-Unidade Cerebrovascular, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal, 4-NOVA Medical School, Lisboa, Portugal, 5-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: Os resultados da trombectomia mecânica (TM) são menos favoráveis em doentes com maior área de core isquémico. Existe incerteza relativamente ao benefício do tratamento de doentes com acidente vascular cerebral (AVC) agudo por oclusão de grande vaso e Alberta Stroke Program Early CT Score (ASPECTS) inferior a 6.

O objetivo deste estudo observacional foi comparar, em doentes com oclusão de grande vaso da circulação anterior e ASPECTS 0-3, os resultados clínicos e imagiológicos em doentes selecionados para TM versus melhor tratamento médico (*best medical treatment* -BMT).

Métodos: Foram analisados os casos de AVC isquémico agudo associado a oclusão de grande vaso da circulação anterior e ASPECTS 0-3 na admissão incluídos no registo prospectivo local entre janeiro de 2017 e fevereiro de 2018. Foram avaliados para cada grupo (TM e BMT) variáveis demográficas, clínicas e imagiológicas, incluindo a circulação colateral à admissão avaliada pela escala de Tan modificada, hemorragia intracraniana sintomática (SICH) após o procedimento, e o resultado funcional avaliado pela escala de Rankin modificada (mRS) aos 90 dias.

Resultados: Num período de 12 meses, foram admitidos 45 doentes com AVC isquémico agudo e ASPECTS 0-3 na avaliação imagiológica inicial. A mediana de idades foi 82 (75-86) e 25 eram do sexo feminino (55,6%). Destes, 22 (49%) foram submetidos a TM (mediana de 82 anos [73-85], 14 eram do sexo feminino [63,6%]). Quando comparados com o grupo BMT, os doentes do grupo TM tinham ASPECTS mais elevado (2 versus 1, $p=0,002$) e tempo sintomas-imagem mais curto (3h19m versus 7h03m, $p=0,014$). Em 26,3% dos doentes do grupo TM observaram-se bons colaterais (versus 25% no grupo BMT). Os doentes selecionados para TM tiveram mais frequentemente SICH (32% versus 5%, $p=0,019$). Aos 90 dias, 3 doentes (14%) do grupo TM e 1 doente (4%) do grupo BMT tinham mRS ≤ 3 , sendo que todos estes apresentavam bons colaterais na avaliação inicial. A mortalidade foi de 76,2% no grupo BMT versus 38% no grupo TM ($p=0,028$).

Conclusão: Neste estudo, 14% dos doentes com AVC da circulação anterior e ASPECTS muito baixos (0-3) selecionados para TM obtiveram mRS ≤ 3 aos 90 dias. Apesar de uma incidência de 32% de SICH, a mortalidade nos doentes submetidos a TM foi menor. Poderá existir benefício do tratamento endovascular nos doentes com ASPECTS muito baixos, sobretudo na presença de boa circulação colateral.

CO18. ESTRATÉGIAS NÃO-FARMACOLÓGICAS PARA RECUPERAÇÃO DA FUNCIONALIDADE APÓS OCORRÊNCIA DE ACIDENTE ISQUÉMICO TRANSITÓRIO OU ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL MINOR

Micaela Gonçalves^{1,2}; Maria João Lima³; Ângelo Fonseca³; Cristina Duque³; Ana Rute Costa^{1,2,4}; Vítor Tedim Cruz^{1,2,3}

1-EPIUnit-Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, 2-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 4-Departamento de Ciências da Saúde Pública e Forenses e Educação Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: Após um AIT ou AVC *minor* é esperada a recuperação dos défices. Contudo, a evidência sugere que persistem alterações funcionais relevantes. Até à data, não existem programas de reabilitação precoce desenhados e validados especificamente para esta população.

Avaliar a exequibilidade e o impacto de um programa de intervenção na retoma da funcionalidade prévia à ocorrência de um AIT/AVC *minor*.

Metodologia: O presente trabalho baseia-se na implementação de um estudo piloto de um RCT (NCT05369637). Os doentes admitidos no Hospital Pedro Hispano com um primeiro diagnóstico clínico de AIT ou AVC *minor* (NIHSS ≤ 3) têm sido convidados a participar, idealmente, no período de sete dias após o início dos sintomas. Os participantes são alocados aleatoriamente (1:1) ao grupo de intervenção - três meses de um programa de intervenção multidomínio, sessões de treino cognitivo, exercício físico, educação alimentar, psicoeducação, avaliação e correção auditiva; ou ao grupo controlo - não sujeitos a qualquer intervenção. O início das atividades deverá ocorrer até 15 dias após o início dos sintomas.

Além de *outcomes* para avaliar a exequibilidade do projeto, será também analisado o tempo para recuperação total ou parcial de cada atividade de vida diária (AVD) instrumental (versão adaptada do Índice de Atividades de Frenchay). Serão calculadas regressões de Cox e apresentadas curvas de Kaplan-Meier.

Resultados: Desde maio até 1 de dezembro de 2022 foram referenciados 74 potenciais participantes. Dos 22 elegíveis, 19 consentiram participar e 14 foram incluídos no RCT. A mediana do tempo entre o início dos sintomas e o recrutamento foi de três dias. Dos participantes incluídos, 64,3% tinham idade ≥ 60 anos, sendo metade do sexo masculino, 71,4% apresentavam um AVC *minor*, 71,4% tinham NIHSS 0/1 e 92,9% tinham 0/1 na escala modificada de Rankin. Três participantes (21,4%) reportaram uma redução no desempenho nas AVDs instrumentais, quando comparado ao estado pré-evento.

Conclusão: A existência de um programa de intervenção multidomínio precoce poderá contribuir para a recuperação da funcionalidade destes utentes, o que poderá maximizar os ganhos em saúde. Este projeto contempla ainda *outcomes* secundários, como, por exemplo, a função cognitiva, condição física e qualidade de vida, o que irá possibilitar uma caracterização abrangente dos défices residuais. Uma das limitações deste estudo é o facto do *outcome* primário ser autoreportado, sendo suscetível a viés de memória. Por conseguinte, espera-se que os resultados deste trabalho permitam a implementação de projetos de intervenção que acelerem a recuperação funcional após um AIT/AVC *minor*, ajudando estes utentes a "Voltar ao Normal".

Compromissos: Este projeto insere-se no projeto MIND-

-Matosinhos o qual é suportado pela Portugal Inovação Social e cofinanciado pelo Programa Operacional Inclusão Social e Emprego, Portugal 2020 e União Europeia - Fundo Social Europeu (POSE-03-4639-FSE-000793). Vítor Tedim Cruz detém uma posição de acionista na Neuroinova, Lda., empresa responsável pelo desenvolvimento e comercialização das plataformas Brain on Track® e Cogweb®.

CO19. B-ABLE2: COCRIAÇÃO DE UM PROGRAMA DE INTERVENÇÃO HÍBRIDA E PERSONALIZADA DE SUPORTE À AUTOGESTÃO APÓS AVC

Carla Mendes Pereira¹, Mara Matos¹, Daniel Carvalho², Edgar Botto dos Santos³, Patrícia Macedo³, Janice Alves⁴, Rui Matos⁴, Luís Paulino Ferreira⁵, José Calheiros⁶, Rui Neves Madeira³

1-Escola Superior de Saúde – Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, 2-Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano (ULSLA), Santiago do Cacém, 3-Escola Superior de Tecnologia de Setúbal – Instituto Politécnico de Setúbal, Setúbal, 4-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar de Setúbal (CHS), Setúbal, 5-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental – Centro Hospitalar de Setúbal (CHS), Setúbal, 6-FP-I3ID, Universidade Fernando Pessoa, Porto

Introdução: O Plano de Ação Europeu para o AVC prevê que, até 2030, todos os utentes com AVC com dificuldades ligeiras a moderadas na alta hospitalar tenham acesso a apoio para autogestão. As atuais recomendações internacionais preconizam a implementação de programas de suporte à autogestão, que se têm traduzido em benefícios na qualidade de vida relacionada com a saúde, autoeficácia e reintegração na comunidade, bem como na redução das taxas de readmissão hospitalar. Uma intervenção híbrida, que possa incluir uma abordagem presencial e/ou digital, pode ter o potencial de capacitar os utentes com AVC na sua reintegração na comunidade após alta, quer hospitalar, quer dos serviços de reabilitação. A sua combinação poderá contribuir para a otimização de ambos, tendo em consideração o perfil do utente e respetivo cuidador, as suas necessidades e preferências, porém, não se conhecem estudos na área que combinem a abordagem presencial e digital.

O objetivo foi desenvolver um programa híbrido e personalizado, centrado na díade utente-cuidador, para suporte à autogestão, com feedback iterativo.

Metodologia: Estudo qualitativo multiperspetivo e multi-cêntrico, com base no modelo IDEAS (*Integrate, Design, Assess, Share*) e centrado no utilizador final, incluindo entrevistas semiestruturadas e *workshops* de cocriação para *feedback* iterativo do programa. Após aprovação pelas Comissões de Ética Locais, o recrutamento foi realizado a utentes com alta da Unidade de AVC do CHS e ULSLA, respetivos cuidadores e profissionais de saúde. Na primeira fase do estudo foram realizadas entrevistas com o objetivo de identificar necessidades e analisar os pressupostos teóricos a considerar no desenvolvimento do programa. A fase seguinte consistiu no desenvolvimento e *feedback* iterativo através da realização de dois *workshops*. A análise foi realizada através do *software* NVivo, de acordo com os princípios da análise temática.

Resultados: Na primeira fase efetuaram-se 33 entrevistas semiestruturadas a 14 utentes (média idade=58,64 ±13,56; tempo após AVC=7,21 meses ±3,19); 5 cuidadores (média idade=55 ±10,85) e 14 profissionais de saúde (experiência profissional AVC=17 anos ±9,35). Da sua análise foram destacados como princípios: i) o contributo de narrativas de pares; ii) a importância de atividades simples e facilmente adaptáveis para se manterem ativos; iii) informação significativa, personalizável

e contactos de apoios úteis; iv) contributo da definição de objetivos, e v) funcionalidades como agenda/ lembretes, monitorização do estado emocional, funcional/ tolerância ao esforço e planeamento do dia. Nos *workshops* participaram 3 utentes, 3 cuidadores informais e 3 profissionais de saúde, com contributos ao nível do formato do programa, estrutura e *layout* para ambas as versões presencial e digital.

Conclusão: Este estudo contribuiu para o desenvolvimento de um programa de autogestão através de uma metodologia de cocriação que permita priorizar as necessidades e motivações dos potenciais utilizadores e definir as componentes mais importantes para promover mudanças nas atitudes e comportamentos. O envolvimento de utentes com AVC, respetivos cuidadores informais e profissionais de saúde no desenho do programa pretende contribuir para uma abordagem centrada na pessoa e garantir uma melhor adesão e fidelização ao programa.

Compromissos: O estudo é integrado no projeto b-Able2: Programa de intervenção híbrida personalizada para suporte à autogestão após AVC, financiado pela Fundação para a Ciência e Tecnologia (ref. EXPL/SAU-SER/1478/2021).

Agradecimentos: Os autores agradecem a todos os participantes que aceitaram participar no estudo.

CO20. USO DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NA PREVISÃO DO RESULTADO FUNCIONAL DE PACIENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO

Gonçalo Oliveira¹, Ana Catarina Fonseca^{2,3}, João Pedro Marto⁴, Teresa Fonseca⁵, Sofia Galego⁶, Pedro N Alves^{2,3}, Mariana Dias², Patrícia Canhão^{2,3}, Teresa Pinho e Melo^{2,3}, José M. Ferro³, Arlindo Oliveira¹

1-INESC-ID/Instituto Superior Técnico, 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental do Hospital de Santa Maria, 3-JM Ferro Lab, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal, 4-Department of Neurology, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, 5-Serviço de Medicina III, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Hospital Pulido Valente, Lisboa, Portugal, 6-Stroke Unit, Hospital São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisbon, Portugal.

Introdução: A determinação precisa do prognóstico funcional após um AVC continua a ser um problema de relevância médica.

Existem vários modelos prognósticos publicados, uns propostos pela comunidade médica e outros pela comunidade de inteligência artificial (IA). Os modelos médicos usam geralmente como preditores "dados tabulares", incluindo dados demográficos, antecedentes pessoais, valores de NIHSS e exames feitos na admissão. Os modelos que usam IA tendem a utilizar preditores mais variados: uns baseiam-se apenas em dados tabulares, outros usam apenas dados de tomografia computadorizada (TC-CE), com ou sem contraste, e outros usam ambos estes tipos de preditores.

Apesar de se considerar que a TC-CE tem informação relevante, os modelos atuais de prognóstico funcional com maior acuidade utilizam somente variáveis tabulares para prever a escala modificada de Rankin (mRS).

O objetivo principal deste estudo é determinar se os dados provenientes da interpretação da TC-CE melhoram a determinação do prognóstico funcional aos 3 meses avaliado pela mRS, usando modelos de IA.

Metodologia: Avaliou-se uma amostra consecutiva de 743 pacientes com AVC isquémico com <72 horas de evolução admitidos entre 2016 e 2019 em hospitais da área metropolitana de Lisboa. Foram colhidos dados tabulares e de TC-CE (com e

sem contraste). O prognóstico funcional foi avaliado pela mRS aos 3 meses pós AVC.

Três tipos de modelos foram testados (apenas dados tabulares, apenas TC-CE e dados tabulares mais TCs). Dentro de cada tipo, várias arquiteturas foram testadas (propostas pela literatura, outras originais).

Na segunda abordagem, os modelos apenas tinham acesso a imagens de TC-CE sem contraste. Na terceira abordagem, que usou ambos os tipos de dados, um modelo previu a presença ou ausência de oclusão em imagens de angio-TC-CE. A previsão foi feita com base nesta variável em conjunto com os demais dados tabulares.

A primeira e terceira abordagens usam regressões logísticas e foram avaliadas com 100 divisões aleatórias e estratificadas com 80% para treino e validação e 20% para teste. A segunda abordagem foi corrida 3 vezes, com diferentes inicializações com uma divisão aleatória estratificada e fixa de 87% para treino e validação e 13% para teste.

A performance dos modelos foi comparada com *area under the curve* (AUC) e *F1 score*.

Resultados: A abordagem que usou ambos os tipos de dados foi a que teve melhores resultados com $0,806 \pm 0,044$ AUC e $0,587 \pm 0,069$ F1 score. A tabular teve resultados muito semelhantes com $0,794 \pm 0,050$ AUC e $0,577 \pm 0,072$ F1 score. O melhor modelo baseado somente nas TC-CE obteve apenas $0,779 \pm 0,005$ AUC e $0,527 \pm 0,076$ F1 score.

Analisando os coeficientes normalizados das regressões logísticas, verificamos que o NIHSS e a idade foram os preditores mais importantes do mRS. Na terceira abordagem, a oclusão foi a quarta variável mais importante (com quase tanta importância que a glucose em terceiro lugar).

Conclusão: As imagens de TC-CE e angio-TC-CE têm características úteis (como a presença de oclusão) que podem ser adicionadas aos modelos tabulares para melhorar a sua previsão. Os modelos baseados em dados tabulares são melhores preditores da mRS do que aqueles somente baseados em imagens de TC-CE.

CO21. ABORDAGEM COMBINADA DE PROTEÓMICA E MACHINE LEARNING PARA IDENTIFICAR NOVOS POTENCIAIS BIOMARCADORES SÉRICOS PARA DIAGNÓSTICO DE DOENTES COM AVC

João Pedro Marto^{1,2}, Ana Sofia Carvalho², Inês Mollet^{2,3,4}, Marcelo Mendonça^{1,2,5}, Manuel Salavisa¹, Bruna Meira¹, Marco Fernandes¹, Filipa Serrazina¹, Gonçalo Cabral¹, Rita Ventura¹, André Sobral-Pinho¹, Hans C. Beck⁶, Helena L.A. Vieira^{2,3,4}, Rune Matthiesen^{2*}, Miguel Viana Baptista^{1,2*}

* Contribuição equivalente

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal, 2-iNOVA4Health, NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal, 3-UCIBIO, Unidade de Ciências Biomoleculares Aplicadas, Departamento de Química, NOVA Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade NOVA de Lisboa, Caparica, Portugal, 4-Laboratório Associado i4HB – Instituto de Saúde e Bioeconomia, Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade NOVA de Lisboa, Caparica, Portugal, 5-Centro Clínico e de Investigação Champalimaud, Fundação Champalimaud, Lisboa, Portugal, 6-Departamento de Bioquímica Clínica, Hospital Universitário de Odense, Odense, Dinamarca

Introdução: A utilização de biomarcadores séricos representa uma oportunidade para o diagnóstico precoce e célere de doentes com suspeita de AVC isquémico. Potencialmente, os biomarcadores séricos poderão permitir um melhor encaminhamento

de doentes com suspeita de AVC ou mesmo tratamento de reperfusão no contexto pré-hospitalar.

Estudo exploratório de biomarcadores séricos em doentes com suspeita de AVC com recurso a uma abordagem combinada entre espectrometria de massa e *machine learning*.

Metodologia: Estudo observacional, prospetivo, de doentes consecutivos, admitidos com suspeita de AVC, até 6 horas desde início de sintomas. Foram colhidas amostras de sangue à admissão e antes de qualquer terapêutica. Após avaliação clínica e imagiológica o diagnóstico final foi estabelecido, e os doentes divididos em 3 grupos: AVC isquémico (AVC-I); AVC hemorrágico (AVC-H) e mimetizadores de AVC (M-AVC). Após processamento das amostras de plasma, foi realizada análise quantitativa por espectrometria de massa e *machine learning* utilizando 75% dos resultados para treino do modelo e 25% dos resultados para validação. Foram desenvolvidos modelos de predição clínicos e baseados nos biomarcadores séricos para distinguir: 1) doentes com AVC-I de AVC-H; 2) doentes com AVC-I de AVC-H ou M-AVC. Os modelos foram criados para uma especificidade de 100% para AVC-I.

Resultados: Foram incluídos 90 doentes, 1/3 em cada subgrupo clínico (AVC-I, AVC-H, M-AVC). A idade mediana foi de 71 (intervalo interquartil 57–81) anos e 49 (54,4%) doentes eram do sexo feminino. Na análise quantitativa, componente 3 do complemento (C3), molécula de adesão intercelular 2 (ICAM-2), plasminogénio tipo A (PLGIA), proteína de ligação à sintaxina 5 (STXBP5) e imunoglobulina de cadeia pesada variável 3-64 (IGHV3-64) foram as cinco proteínas mais significativamente diferentes nas duas comparações. O modelo de predição baseado em biomarcadores mostrou-se superior ao modelo de predição clínica, demonstrando uma sensibilidade de 75% e um valor preditivo negativo de 80% para a distinção de doentes com AVC-I de AVC-H, e uma sensibilidade de 75% e um valor preditivo negativo de 95% para a distinção de doentes com AVC-I de AVC-H ou M-AVC. Em ambos os modelos, os biomarcadores mais relevantes foram ICAM-2, PLGIA, C3 e IGHV3-64, enquanto que a STXBP5 também integrou o modelo para a distinção entre AVC-I e AVC-H.

Conclusão: Neste estudo exploratório, a nossa abordagem combinada permitiu identificar novos potenciais biomarcadores para o diagnóstico de doentes com AVC isquémico agudo. Os modelos de predição com base em biomarcadores, incluindo ICAM-2, PLGIA, C3, STXBP5 e IGHV3-64, mostraram uma sensibilidade boa a excelente com uma especificidade de 100% para identificar doentes com AVC isquémico agudo. Apesar da nossa metodologia permitir validação interna, os nossos resultados necessitam de confirmação noutras coortes e com outras técnicas de medicação de biomarcadores séricos.

Compromissos: Estudo financiado por Bolsa da Fundação para Ciência e Tecnologia - FCT/MEC-NEU/28750/2017.

CO22. BIOMARCADORES PLASMÁTICOS OTIMIZAM MODELO DE PROGNÓSTICO FUNCIONAL DO AVC (3M) EM DOENTES SUBMETIDOS A TROMBECTOMIA COM SUCESSO

Ricardo Varela¹, Alexandre Dias², Thomas Karikari^{3,4}, Fernando Gonzalez^{3,4}, Isabel Silva⁵, Joana Fonte¹, Vasco Abreu⁶, Joana Lopes¹, João Filipe⁶, Maria João Malaquias¹, Rafael Dias⁸, Ana Moutinho², João Braz⁷, João Vinagre⁷, Denis Gabriel¹, Ana Aires⁸, Rui Felgueiras¹, Pedro Castro⁸, José Pedro Rocha⁶, Rui Magalhães⁹, Henrik Zetterberg^{3,4}, Kaj Blenow^{3,4}, Manuel Correia^{1,9}, Luís F. Maia^{1,2,5,9}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal, 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em

Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal, 3-Department of Psychiatry and Neurochemistry, Institute of Neuroscience and Physiology, Sahlgrenska Academy, University of Gothenburg, Mölndal, Suécia, 4-Clinical Neurochemistry Laboratory, Sahlgrenska University Hospital, Mölndal, Suécia, 5-Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto, Portugal, 6-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal, 7-U-Monitor, UPTEC, Porto, Portugal, 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de S. João, Porto, Portugal, 9-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto, Portugal

Introdução: A terapêutica endovascular (TEV) parece beneficiar de modo heterogêneo os doentes com acidente vascular cerebral isquémico (AVCi) e oclusão de grande vaso (OGV). Estão descritos múltiplos modelos de prognóstico funcional aos três meses (3M) cuja performance é variável. A caracterização de biomarcadores plasmáticos de AVCi pode melhorar e simplificar a construção de um modelo de prognóstico funcional.

Caracterizar os níveis e o perfil de variação de biomarcadores plasmáticos: proteína glial fibrilar ácida (GFAP), neurofilamento de cadeia leve (NFL), Tau-total (t-Tau) e Tau específica do SNC (bd-Tau) no AVCi em fase aguda e avaliar a sua integração num novo modelo de prognóstico funcional aos 3M.

Metodologia: Estudo prospetivo, observacional, multicêntrico, incluindo doentes com AVCi e OGV submetidos TEV, isolada ou combinada, com revascularização final eficaz (mTICI 2B-3). Foram obtidas amostras de plasma na admissão hospitalar, após TEV, às 24 e 72 horas após tratamento. Usamos uma plataforma Simoa para medir a concentração de GFAP, NFL, t-Tau e um ELISA para a bd-Tau. Os resultados clínicos e de neuroimagem foram avaliados de forma independente. Um bom resultado funcional aos 3M foi definido como um valor da escala de Rankin modificada inferior a três ou sem variação em relação ao basal.

Resultados: Foram incluídos 78 doentes dos quais 35 (44,9%) apresentaram um bom resultado funcional. À admissão, as concentrações bd-Tau e t-Tau eram mais elevadas nos doentes com mau resultado funcional ($p < 0,001$ e $p < 0,01$, respetivamente). Às 24 horas após TEV, os 4 biomarcadores apresentavam concentrações mais elevadas nos doentes com mau resultado funcional ($p < 0,001$). Não foi identificada associação entre a taxa de variação dos biomarcadores e o resultado funcional, com exceção do GFAP entre a admissão e TEV ($p < 0,001$) e a t-Tau entre as 24 e 72 horas ($p < 0,01$). A análise individualizada de regiões do ASPECTS em TC às 24 horas demonstrou uma associação entre o envolvimento do caudado ($p = 0,014$), lenticular ($p = 0,0059$), cápsula interna ($p = 0,005$), ínsula ($p = 0,044$) e região M5 ($p = 0,018$) e o mau resultado funcional. À admissão, a concentração de bd-Tau apresentou a melhor performance na antecipação prognóstica (AUC=0,76, $p < 0,001$), tendencialmente superior à escala de NIHSS e ASPECTS. Às 24 horas a t-Tau demonstrou a melhor performance prognóstica (AUC=0,82, $p < 0,001$). Após análise exploratória, foi criado um modelo de prognóstico incluindo idade, antecedente de diabetes, concentração de bd-TAU admissão e envolvimento de ínsula/lenticular às 24 horas (AUC=0,88, $p < 0,001$).

Conclusão: À admissão hospitalar, a capacidade preditiva da concentração plasmática de bd-Tau parece superior à do NIHSS e ASPECTS na antecipação do resultado funcional aos 3M de doentes com AVCi e OGV submetidos a TEV eficaz. A integração desta variável num modelo com inclusão de variáveis objetivas e tendencialmente independentes de observador poderá permitir a simplificação e generalização da antecipação prognóstica funcional nesta população crescente de doentes.

Conflitos de interesse: Os autores não declaram conflitos de interesse.

CO23. ESPESSURA DO MÚSCULO TEMPORAL EM TC-CE: UM NOVO MÉTODO DE AVALIAÇÃO DO ESTADO FUNCIONAL PRÉVIO DO DOENTE COM AVC ISQUÉMICO AGUDO

João André Sousa¹, Francisco Torres², Henrique Queirós³, João Nuno Ramos⁴, Carolina Fernandes¹, Ana Brás¹, Ana Inês Martins¹, Luciano Almendra¹, Carla Cecília¹, Cristina Machado¹, Bruno Rodrigues¹, César Nunes³, Ricardo Veiga³, Gustavo Santo¹, Fernando Silva¹, Egidio Machado³, João Sargento-Freitas²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, 3-Serviço de Imagem Médica, Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introdução: A seleção para tratamento de revascularização no AVC isquémico depende da funcionalidade prévia do doente potencialmente candidato. Em contexto de emergência a avaliação da funcionalidade do doente está refém de informações subjetivas e nem sempre disponíveis.

Avaliar a utilidade da medição da espessura do músculo temporal em TC-CE na predição da escala de Rankin Modificada (mRS) pré-tratamento.

Metodologia: Efetuámos um estudo retrospectivo de doentes candidatos a tratamento de fase aguda direta e consecutivamente admitidos num centro terciário de abordagem ao AVC, entre 2019 e 2020. Calculámos a espessura do músculo temporal direito e esquerdo em TC-CE e determinámos a média desse valor. Utilizamos o teste de ANOVA para avaliar a distribuição da espessura do músculo temporal por categorias de mRS. Efetuámos uma regressão ordinal da espessura do músculo temporal pelas categorias da escala mRS pré-tratamento.

Resultados: Incluímos 326 doentes, 177 (54,2%) do sexo feminino e 31 (9,5%) com mRS pré-tratamento superior a 2. Verificou-se uma distribuição normal da espessura do músculo temporal ($p = 0,2$) na nossa amostra. A média (desvio padrão) da espessura do músculo temporal foi 6,6 (1,8)mm. Doentes com mRS pré-tratamento entre 0-2 apresentaram uma espessura do músculo temporal de 6,7 (1,7) enquanto que doentes com mRS > 2 apresentaram uma espessura de 6,2 (2,2). Encontrámos uma diferença significativa na distribuição da média da espessura do músculo temporal entre categorias de mRS pré-tratamento ($F(4,144) = 3,1$, $p = 0,019$). O aumento da espessura do músculo temporal associa-se a um aumento da probabilidade de uma escala mRS inferior (OR: 1,6, IC95% 1,2-6,6, $p = 0,002$)

Conclusão: A medição da espessura do músculo temporal em TC-CE é um método de simples realização que parece útil na avaliação da funcionalidade prévia ao AVC e que poderá ajudar na seleção de doentes para terapêuticas de revascularização.

CO24. PROJETO AVC: CONSULTA DE ENFERMAGEM DE FOLLOW-UP A VIDA CONTINUA

Sandra Santos¹, Carla Pinto¹; Maria Jesus Torres¹

Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde Matosinhos, Portugal

Introdução: Na alta hospitalar, desde junho de 2021, foi criada uma consulta de enfermagem DCV com um único contacto telefónico após 1 mês.

Resultante da análise dos dados recolhidos, identificou-se a necessidade de otimizar este seguimento para os utentes inter-

nados na UAVC com alta direta para o domicílio.

Para tal desenvolveu-se o projeto AVC – A Vida Continua, que visa implementar estratégias que garantam a transição hospital-domicílio segura, a capacitação do utente/ cuidador para a gestão da saúde e da doença e a promoção da integração de cuidados na comunidade.

O projeto inicia-se no momento da alta com a realização de uma consulta de *follow-up* em 5 momentos (3º dia, 15º dia, 1 mês, 6 meses e 1 ano). As consultas são efetuadas via telefone, com exceção dos 6 meses que é presencial. Paralelamente, nos residentes na freguesia de Matosinhos, desenvolveu-se uma parceria com os cuidados de saúde primários, com visita domiciliária ao 3º e 15º.

Dar a conhecer o projeto AVC focando os ganhos relacionados com a promoção da adesão a estilos de vida saudáveis e regime terapêutico, e taxas de reinternamento/ idas ao serviço de urgência (SU).

Metodologia: Estudo de coorte retrospectivo da análise dos utentes que ingressaram o projeto AVC desde 1 de abril até 13 de dezembro de 2022, comparativamente com os dados da consulta DCV em período homólogo.

Foram contabilizados os dados recolhidos na pesquisa do processo clínico que abordam: o número de consultas, o número de utentes, a taxa de tabagismo, a taxa de adesão ao regime terapêutico, e as taxas de vindas ao SU e reinternamento. Estes foram resumidos em descrições estatísticas.

Resultados: Foram realizadas 166 consultas do projeto, a 71 utentes, e 83 consultas das DCV.

1 mês após o evento detetou-se que 3% do projeto e 12% da consulta fumavam. Aquando do evento 17% do projeto, e 20% da consulta fumavam, pelo que deixaram de fumar 14% do projeto e 8% da consulta.

Dos utentes da consulta, 4% não cumpriram o regime alimentar.

Da consulta, 1% não cumpriu o regime medicamentoso.

Do projeto, 7% e 30% da consulta não aderiram ao exercício físico.

11% dos utentes da consulta recorreram ao SU por causas relacionadas com o AVC.

Conclusão: Deteta-se uma maior taxa de abstinência do tabaco nos utentes do projeto, assim como uma adesão total ao regime alimentar e medicamentoso.

Relativamente à adesão ao exercício físico verifica-se uma taxa de incumprimento superior nos utentes da consulta.

Com o projeto evidencia-se uma diminuição no número de idas ao SU.

Estes dados salientam a pertinência da implementação de uma intervenção estruturada e logo a continuidade do projeto, uma vez que este contribui para a segurança do utente e excelência dos cuidados.

No sentido de permitir a equidade de cuidados a todos os utentes sugere-se a pertinência do projeto ser alargado e de serem estabelecidas mais parcerias com os cuidados de saúde primários.

CO25. CONTACTO DE FOLLOW-UP A SOBREVIVENTES DE AVC E SEUS CUIDADORES: PROJETO-PILOTO DA UAVC DA ULSLA, E.P.E., PARA UMA TRANSIÇÃO SEGURA DE CUIDADOS

Mauro Lopes; Cátia Filipe; Ana Cláudia Vicente; Diana Pontes; Sónia Pereira e Henrique Rita
Unidade de AVC da Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano, E.P.E.

Introdução: O AVC é um evento, geralmente incapacitante e impactante na vida das pessoas e seus cuidadores, mudando,

subitamente as suas rotinas. Durante o internamento hospitalar, os cuidados centram-se nos cuidados mais imediatos para estabilização clínica, identificação etiológica, mas também, início de reabilitação e preparação para a Alta. Os cuidados a estas pessoas prolongam-se para o domicílio, requerendo apoio dos familiares/ cuidadores, bem como, de equipas de saúde na comunidade. Transições que ocorram de forma precipitada e não coordenada, podem interferir no processo de recuperação da pessoa, colocando vários entraves como, escassez de informação acerca da doença, medo e insegurança para os cuidadores na prestação dos cuidados necessários, aumento do número de reinternamentos e dificuldades na identificação de pontos de apoio dentro do sistema de saúde. Identificando esta problemática, sentimos a necessidade de instituir procedimentos na UAVC que promovam uma transição de cuidados para a comunidade segura, para sobreviventes de AVC e seus cuidadores. Na fase inicial deste projeto, entendemos ser importante estabelecer contacto telefónico com as pessoas, permitindo-lhes manter uma relação de proximidade com os cuidados de saúde, esclarecimento de dúvidas e apoio no pós internamento hospitalar mais imediato.

Promover uma transição de cuidados para a comunidade segura, para sobreviventes de AVC e cuidadores; promover uma relação de proximidade das pessoas aos serviços de saúde; apoiar sobreviventes de AVC e cuidadores no pós alta imediato.

Metodologia: Após se preparar a alta de forma sistemática, com contributo da equipa multidisciplinar, foi entregue às pessoas no momento da alta, uma *checklist* com itens (numa linguagem clara e concisa), que iriam ser abordados num contacto telefónico posterior, bem como, uma tabela terapêutica que era preenchida pela pessoa ou cuidador, com a medicação prescrita para o domicílio. Agendava-se para as 48 horas seguintes à alta, um contacto telefónico por um enfermeiro do serviço, para a pessoa/cuidador, dirigido aos itens que constavam na grelha que acompanhou a pessoa, mas também havendo um espaço livre para serem levantadas questões/dúvidas não contempladas. Se necessário, agendava-se um contacto posterior com a médica do Serviço, ou um contacto de reforço em momento oportuno. No período entre 19/07/2022 e 28/11/2022, foram realizados 48 contactos telefónicos de seguimento.

Resultados: Dos 48 contactos telefónicos realizados, 14 não foram conseguidos por não atenderem após várias tentativas. Estabeleceram-se 5 novos contactos de reforço, por dificuldades em controlar TA, ou glicemia e sinais de sobrecarga do cuidador. As pessoas avaliaram de forma positiva os contactos estabelecidos.

Conclusão: Perspetivando uma transição segura de cuidados, este contacto de seguimento demonstra dados positivos para as pessoas e sistemas de saúde. Entendemos este projeto como a fase inicial do procedimento a seguir no pós-alta a estas pessoas, perspetivando para o futuro, uma consulta guiada por Enfermeiros Especialistas em Reabilitação, orientando para outros profissionais quando se justifique e referenciação para enfermeiros dos cuidados de saúde primários, como elos de ligação, beneficiando de se tratar de uma unidade local de saúde, promovendo uma maior articulação entre cuidados.

CO26. RETENÇÃO URINÁRIA NA PESSOA COM AVC: PROTOCOLO DE REEDUCAÇÃO VESICAL

Inês Buinho¹, Maria João Marques¹, Luísa Rebocho¹, Gorete Reis²
1-Unidade de AVC – Hospital do Espírito Santo, E.P.E., Évora;
2-Universidade de Évora

Introdução: As infeções do trato urinário (ITU) são responsáveis por mais de 30% das infeções descritas pelos hospitais

nos EUA e o quinto tipo mais comum de infecção nosocomiais, segundo dados do CDC, em 2022. Praticamente todas as ITU associadas aos cuidados de saúde são causadas por instrumentalização do trato urinário, através da cateterização vesical, sendo também uma realidade nos doentes com AVC. Consequentemente a incidência de ITU é bastante elevada, pelo que a existência de um procedimento padronizado na gestão da cateterização vesical assume-se como uma ferramenta necessária para a melhoria da prática clínica na unidade.

Objetivos:

- Implementar um protocolo de reeducação vesical, em pessoas com AVC agudo e com o diagnóstico de retenção urinária, assente num algoritmo de atuação, que desempenhe o papel de ferramenta de decisão clínica de enfermagem;
- Avaliar o resultado das intervenções de Enfermeiro de Reabilitação do protocolo implementado.

Metodologia: Numa fase inicial e de modo a apurar a dimensão real do problema na Unidade de AVC, realizou-se um estudo retrospectivo e exploratório, com o objetivo de apurar a prevalência da cateterização vesical e de retenção urinária no ano de 2020.

Na fase de intervenção procedeu-se à implementação do protocolo, constituído por três passos: algoritmo de decisão clínica, treino de micção estimulada e reeducação da musculatura do pavimento pélvico, através dos exercícios de Kegel. Com o intuito de avaliar a efetividade do protocolo procedeu-se a um estudo descritivo, a partir da descrição e análise de casos. A população alvo foi constituída por todos os 97 doentes em regime de internamento na UAVC, no período de 13 de Setembro de 2021 a 14 de Janeiro de 2022. A amostra total foi constituída por 12 doentes e caracteriza-se como não probabilística e de conveniência. Como critérios de inclusão definimos doentes algaliados no momento de admissão na UAVC, ou que ao longo do internamento apresentassem um episódio de retenção urinária. Como critérios de exclusão definimos: algaliação crónica e incontinência urinária. A análise e tratamento de dados foi realizada através do programa SPSS.

Resultados: Verificou-se uma redução na taxa de cateterização vesical (12,4%), comparativamente aos 19% do estudo do ano 2020. No que concerne ao local da cateterização vesical, mais especificamente à UAVC, os dados comprovam que houve uma diminuição de 45,8% (2020) para 25%. Quanto à incidência de infecção pós-cateter houve também redução, de 44% (2020) para 33,3%. Ainda, constatamos também que houve uma diminuição no tempo de permanência do cateter na bexiga, em que 41,7% dos doentes estiveram cateterizados durante 1-7 dias contrastando com 69,5% (2020).

Conclusão: Os resultados obtidos através da implementação do protocolo demonstraram que as intervenções contribuíram para a recuperação da eliminação urinária e impediram o ressurgimento de novos episódios de retenção urinária. Deparamo-nos com algumas das limitações inerentes à fase aguda pós-AVC, tais como a alteração do estado de consciência, défice da linguagem e dificuldade na execução de ordens mais complexas. A reprodução do protocolo poderá ser aplicável, noutras unidades de cuidados, numa fase mais tardia de recuperação.

CO27. A COMUNICAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE COM AS PESSOAS COM AFASIA

Daniela Jesus¹, Ana Rita Pinheiro², Pedro Sá-Couto³, Assunção Matos⁴

1-Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal, 2-Instituto de Biomedicina (iBiMED), Escola Superior de Saúde da Universidade

de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal, 3-Centro de Investigação e Desenvolvimento em Matemática e Aplicações, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal, 4-CINTESIS@RISE, Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal

Introdução: A afasia é uma perturbação linguístico-comunicativa decorrente de uma lesão neurológica, prevalente em cerca de 1/3 dos sobreviventes de AVC. A pessoa com afasia (PCA) apresenta habitualmente outras manifestações clínicas, de forma crónica, requerendo cuidados de saúde ao longo da vida. A PCA tem, assim, um contacto frequente com diferentes profissionais de saúde (PS), os quais devem estar devidamente preparados para que a comunicação entre si possa ser estabelecida com sucesso. Apesar das boas práticas na área da saúde reforçarem a necessidade de competências de comunicação, nem todos os PS parecem estar preparados para comunicar com a PCA. Identificar as estratégias de comunicação utilizadas com as PCA por PS e estudantes finalistas (EF) das áreas da saúde, formados em instituições de ensino superior portuguesas e explorar os seus conhecimentos, formação e necessidades sobre a temática.

Métodos: Estudo exploratório, transversal, descritivo, qualitativo e quantitativo. O estudo desenvolveu-se em 2 fases: Fase 1: desenvolvimento e validação de um questionário de auto-preenchimento, constituído por perguntas abertas e fechadas; Fase 2: análise exploratória da comunicação dos PS e EF com as PCA. Na Fase 1 foi consultado um painel de peritos constituído por 7 PS. O questionário foi avaliado quanto à concordância de cada perito com os itens propostos; clareza e pertinência de cada item; sugestões adicionais. Obteve-se o Índice de Validade de Conteúdo (IVC). Na Fase 2, o questionário foi preenchido online pelos PS e EF. Os fatores de inclusão definidos foram: PS e EF que realizaram formação em Portugal e têm/tiveram contacto com PCA. Foram excluídos PS e EF com formação complementar em instituições de ensino superior. A análise quantitativa dos dados foi realizada através do programa Microsoft Excel (versão 2013). As questões abertas foram analisadas recorrendo a análise temática.

Resultados: O painel de peritos foi constituído por 3 terapeutas da fala; 2 fisioterapeutas, 1 médico e 1 neuropsicólogo. Após 3 rondas de avaliação foi obtido um IVC > 90% para todos os itens do questionário. Participaram no estudo 197 PS e 26 EF. As estratégias de comunicação mais utilizadas por PS e EF são estratégias de carácter visual/ físico (gestos, imagens, escrita e desenho). Ambos os grupos tendem a utilizar as mesmas estratégias (gestos, imagens/símbolos, redução do discurso verbal, utilização de um discurso conciso, escrita e desenho) para diversos fins (melhoria da compreensão, expressão e reconhecimento de competências da PCA), o que parece indicar desconhecimento ou um conhecimento pouco aprofundado sobre o tema. A procura de (in)formação referida ascende os 50% em ambos os grupos.

Conclusão: Os PS e EF, em Portugal, parecem carecer de competências que reflatam o conhecimento e uso de estratégias facilitadoras adequadas e eficazes para a comunicação com cada PCA, embora tenham interesse em otimizar este processo. Atendendo ao número crescente de casos de afasia em Portugal, sugere-se que a comunicação com as PCA seja explorada de forma explícita, estruturada e inequívoca nos planos curriculares das várias áreas de saúde e que sejam organizadas formações sobre o tema para os PS já no ativo.

CO28. ELECTROESTIMULAÇÃO NEUROMUSCULAR VERSUS TERAPIA TRADICIONAL NO PACIENTE COM AVC COM DISFAGIA OROFARÍNGEA: ESTUDO RANDOMIZADO

Carla Gouveia¹, Pedro Sá-Couto², Assunção Matos³

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu, E.P.E, Viseu, Portugal, 2-Centro de Investigação e Desenvolvimento em Matemática e Aplicações, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal, 3-CINTESIS@RISE, Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal

Introdução: A disfagia orofaríngea (DO) é comum após o acidente vascular cerebral (AVC). A sua presença compromete a estabilidade clínica do paciente, podendo ocasionar complicações como a pneumonia por aspiração, desidratação, malnutrição e óbito. A electroestimulação neuromuscular (NMES) pode melhorar a deglutição nestes pacientes. Em Portugal não se conhecem estudos sobre o tema.

Comparar a eficácia da terapia tradicional (TT) com NMES associada *versus* a TT isolada, na reabilitação do paciente com DO após AVC e os efeitos na sua qualidade de vida (QV).

Metodologia: Estudo randomizado que envolveu dois grupos. Foram incluídos: pacientes de ambos os sexos, com AVC, em fase aguda, com DO (avaliada através do V-VST e vídeoesndoscopia da deglutição); com compreensão mantida com base na Bateria de Avaliação de Afasia de Lisboa. Foram excluídos: pacientes com cânulas; presença de síndromes ou patologias associadas que não permitissem a utilização de NMES (*pace-maker*, síndromes convulsivas). Os pacientes envolvidos foram ainda avaliados com a EAT-10, FOIS, número de deglutições espontâneas ocorridas em 10 minutos e protrusão máxima da língua (cm). Esta avaliação foi feita por uma Terapeuta da Fala (TF), cega à intervenção a realizar posteriormente. Os pacientes envolvidos foram divididos aleatoriamente, pelo método de moeda ao ar, em dois grupos: Grupo experimental (GE; N=7) (receberam TT e NMES); Grupo de controlo (GC; N=5) (receberam apenas TT). Após 4 semanas de intervenção, 3 sessões/semana, com 30 minutos cada, foram comparados os resultados. A FOIS foi preenchida no final de cada semana de intervenção e após as 4 semanas foram aplicadas novamente a V-VST e a EAT-10. Foram igualmente avaliados o número de deglutições espontâneas e a protrusão máxima da língua. Para a comparação de dois grupos foi utilizado o teste t de amostras independentes ou o teste U de Mann-Whitney, após o cálculo da diferença entre o fim e o início da intervenção.

Resultados: Foram incluídos 12 pacientes com DO após AVC, em fase aguda, de ambos os sexos (7 homens; 5 mulheres). A diferença da EAT-10 entre o início e o fim da intervenção foi para o GC de -19,8±3,7 e para o GE de -22,9±7,1 ($p=0,404$), sugerindo uma melhoria na QV superior para o GE. Na FOIS, a diferença foi para o GC de 1,6±0,5 e para o GE de 2,9±1,9 ($p=0,179$), sugerindo uma melhoria superior para o GE. Observou-se igualmente uma recuperação mais rápida dos sintomas de disfagia (resíduos intraorais, deglutições múltipla, tosse...) no GE. Foram encontradas diferenças significativas nas médias obtidas no número de deglutições espontâneas (GC: 2,6±0,5; GE: 4,0±0,6, $p=0,002$) e na protrusão máxima da língua (GC: 2,0±0,0; GE: 3,1±0,4, $p<0,001$) entre grupos, tendo o GE melhores resultados.

Conclusão: Observa-se uma tendência para uma recuperação mais rápida da DO no GE, atingindo o nível máximo na FOIS cerca de uma semana antes. Os pacientes dos dois grupos, ao recuperarem da DO melhoraram a sua QV, embora o GE apresente tendencialmente melhores resultados.

CO29. DO SISTEMA AO INDIVÍDUO NO ITINERÁRIO DE REABILITAÇÃO APÓS O PRIMEIRO AVC: ESTUDO DE COORTE PROSPETIVO AOS 12 MESES

Pedro Maciel Barbosa^{1,2}, João Firmino-Machado², Lara Noronha Ferreira³, Vitor Tedim Cruz^{1,2}, Helena Szrek⁴

1-Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde, EPE, 2-EPIUnit – Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, Porto, Portugal, 3-Centre for Health Studies and Research of the University of Coimbra/Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Portugal, 4-Centre for Economics and Finance, University of Porto

Introdução: A reabilitação de sobreviventes de AVC varia em toda a Europa em termos de acesso e qualidade de atendimento e não é amplamente monitorizada ou comparada. Dados recentes mostram que os serviços de tratamento de AVC em Portugal estão entre os menos desenvolvidos, com informação escassa e desatualizada sobre o seu contexto de reabilitação.

Os objetivos deste estudo foram (i) contribuir para uma maior comparabilidade entre os sistemas europeus de saúde para o tratamento do AVC, (ii) descrever cada itinerário de reabilitação de AVC coexistentes em Portugal no que diz respeito aos modelos, características e resultados, (iii) determinar o nível de informação e de satisfação do paciente ao longo do percurso de reabilitação.

Metodologia: Este estudo constituiu um estudo de coorte prospectivo de 12 meses de pacientes com primeiro AVC, avaliados após evento, aos 3, 6 e 12 meses. Os itinerários foram descritos em termos de modelos de prestação de cuidados, financiamento, envolvimento do paciente, frequência e intensidade de tratamento e equipa multidisciplinar. O nível de informação e satisfação dos pacientes ao longo do percurso de cuidados foi avaliado por meio de uma escala numérica de 10 pontos. Testes *kruskal-wallis* completados com análises *post-hoc* foram utilizados para comparar os itinerários e respetivos modelos de cuidados através de quatro medidas de resultado - EQ-5D-3L, Escala NIHSS, Escala de Rankin Modificada, Índice de Barthel, *Mini-Mental State Examination*.

Resultados: Participaram no estudo um total de 391 pacientes com AVC agudo, com incapacidade média de 3,7 (mRS) e severidade de 11,7 (NIHSS). Foram identificados seis itinerários e oito modelos de cuidados de reabilitação. Verificou-se uma falta de concordância entre as *guidelines* de reabilitação do AVC e o sistema de prestação de cuidados. Os itinerários após AVC não foram acompanhados por um nível adequado de informação e satisfação. Identificaram-se diferenças significativas ao nível das quatro medidas de resultado entre os seis itinerários (p -values entre 0,007 e 0,020). A comparação dos resultados sugeriu ineficiência e desigualdades no sistema de reabilitação do AVC. Após análise *post-hoc*, os itinerários 1 e 2 apresentaram maior efetividade (p -values de 0,001 a 0,002). Entre os modelos de prestação de cuidados que constituíram os itinerários avaliados, as unidades de convalescença mostraram valores de resultado superiores, seguidas pelos centros de reabilitação, serviços MFR hospitalar ambulatorio e unidades privadas de reabilitação, com as unidades de média duração, equipas de cuidados continuados integrados, clínicas convencionadas e unidades de longa duração a apresentarem resultados inferiores (p -values de 0,001 a 0,040).

Conclusão: Este estudo fornece uma caracterização e avaliação multinível inédita do itinerário de reabilitação pós-AVC em Portugal e pode traduzir-se no processo de transformação dos cuidados de reabilitação para sobreviventes de AVC. Na verdade, os resultados obtidos contribuem para uma reflexão estratégica sobre um sistema de prestação de cuidados mais simples, apoiada em itinerários menos fragmentados, mais próximos das recomendações de boas práticas e que facilitem uma relação de confiança e informada entre pacientes e sistema de saúde.

POSTERS

P1. QUANDO O ALTEPLASE PROVOCA UMA REAÇÃO POTENCIALMENTE FATAL...

Patrícia Ramos¹, Cristina Lameirão², José Pereira³, José Artur-Paiva³

1-Hospital de Vila Franca de Xira, Vila Franca de Xira, 2-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, 3-Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução: Os fármacos trombolíticos, como o alteplase (rtPA), são fundamentais no tratamento do acidente vascular cerebral (AVC) agudo. O angioedema grave constitui uma reação adversa rara (0,18%-2,7%) e, potencialmente, fatal, nomeadamente por obstrução da via aérea, do alteplase endovenoso (EV). A sua etiologia não se encontra totalmente esclarecida. Entre os fatores de risco mais relevantes estão os inibidores da enzima conversora da angiotensina (IECA) e os AVC no território da artéria cerebral média, ao nível do córtex frontal e insular. O angioedema associa-se a um aumento da duração do internamento.

Caso Clínico: Mulher de 66 anos, antecedentes de hipertensão arterial, AVC isquémico da artéria cerebral anterior esquerda, sem sequelas, e obesidade. Medicada com lisinopril 5 mg/dia, ácido acetilsalicílico 100 mg/dia e atorvastatina 40 mg/dia. Sem alergias conhecidas.

Encontrada caída, com hemiparésia direita e afasia, com 2h30 de evolução. Ao exame neurológico apresentava: score de 11 na Escala de Coma de Glasgow; *roving eyes*, olhar conjugado para a esquerda; pupilas isocóricas e isorreativas, sem oftalmoparésias; hemiplegia flácida direita, com reflexo cutâneo-plantar em extensão à direita; hemihipostesia direita. A pontuação do NIHSS era 26.

Realizou tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) que mostrou oclusão aguda do segmento M1 da artéria cerebral média esquerda (ACME). Sem evidência de hemorragia, desvio da linha média, coleções anómalas extra-axiais ou hidrocefalia. Sem alterações recentes das estruturas encefálicas no território da ACME (ASPECTS 10). A angio-TC não revelou outras alterações arteriais cervicais ou intracranianas. Analiticamente sem alterações. Por depressão do estado de consciência e acidémia respiratória, foi entubada orotraquealmente. Perante um quadro de TACI esquerdo em janela temporal para trombólise (3h30 após início da sintomatologia), iniciou bólus e perfusão de rtPA. Cerca de 45 minutos após o seu início, desenvolveu angioedema exuberante da língua e epistáxis bilateral, pelo que o mesmo foi suspenso e administrado corticóide EV. Perante esta reação adversa, foi decidida trombectomia mecânica que foi realizada com recanalização completa (TICI 3), sem intercorrências.

Admitida na UCI, onde foi medicada com metilprednisolona e clemastina EV, com resolução do angioedema. Realizado taponamento bilateral das fossas nasais com sucesso.

Repetiu TC-CE 24 horas após o evento que evidenciava uma hipodensidade no núcleo estriado, insula, córtex fronto-opercular com extensão cranial à região frontal média e extensão inferior ao lobo temporal, compatível com lesão isquémica aguda estabelecida em território da ACME; sem outras alterações. Sem evolução maligna do AVC em TC-CE de reavaliação às 48 horas.

Assumida etiologia cardioembólica dada a constatação de fibrilhação auricular não valvular, tendo iniciado hipocoagulação terapêutica.

Esteve internada na UCI durante 25 dias, tendo sido extubada ao 20º dia de internamento sem intercorrências. Alta para domicílio após 82 dias de internamento.

Conclusão: O angioedema é uma complicação rara, mas importante do alteplase que deve ser prontamente reconhecida e tratada, sendo maior o risco em doentes medicados previamente com IECA. Assim, nestes casos, sugerimos que a sua administração seja realizada, idealmente, em centros com capacidade para abordar via aérea difícil e que seja equacionada a trombectomia mecânica como primeira opção terapêutica.

P2. PODE A HISTOLOGIA DOS TROMBOS SER ÚTIL NA INVESTIGAÇÃO DOS DOENTES COM AVC?

Alyne Cordeiro¹, Miguel Miranda², Teresa Pinho e Melo³, Luísa Biscoito⁴, Rafael Roque⁵

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal, 2-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Portugal, 3-Unidade de Acidente Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte E.P.E., Lisboa, Portugal, 4-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte E.P.E., Lisboa, Portugal, 5-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte E.P.E., Lisboa, Portugal

Introdução: A realização da trombectomia mecânica (TM) como tratamento de fase aguda do AVC isquémico com oclusão de grande vaso cerebral permite a avaliação histológica dos trombos retirados. De acordo com a literatura, a composição do trombo parece estar associada à recanalização após a TM, contudo a importância da caracterização do trombo na investigação dos doentes com AVC mantém-se incerta.

Caracterizar histologicamente os trombos de doentes admitidos com AVC isquémico e oclusão de grande vaso cerebral submetidos a TM e avaliar a sua correlação com os fatores de risco vasculares, tratamentos de fase aguda, etiologia e prognóstico do AVC.

Metodologia: Foram incluídos os doentes com AVC isquémico agudo cujo trombo intra-arterial retirado por TM foi enviado para o Laboratório de Neuropatologia. Foi realizada análise retrospectiva de dados demográficos, fatores de risco vasculares, medicação habitual antiagregante/anticoagulante, pontuação na NIHSS e ASPECTS, localização da oclusão arterial, hiperdensidade espontânea no segmento ocluído na tomografia cranioencefálica (TC-CE), trombólise, técnica de intervenção na TM, número de passagens na TM, pontuação final na mTICI, tempo sintoma-trombólise, tempo sintoma-recanalização, etiologia do AVC (classificação TOAST), e pontuação na *Modified Rankin Scale* (mRS) na altura da alta/transferência. Foram utilizadas as colorações Hematoxilina & Eosina, Martius Scarlet Blue, Tricrómio de Masson e Verhoeff-Van Gieson. Os trombos foram divididos em três grupos: 1- ricos em eritrócitos ($\geq 60\%$ eritrócitos), 2- mistos (proporção de eritrócitos semelhante a fibrina/colagénio) e 3- ricos em fibrina/colagénio ($\geq 60\%$ fibrina/colagénio), e consoante a presença ou ausência de leucócitos. A correlação entre a histologia e a informação clínica foi realizada através do teste exacto de Fisher.

Resultados: Incluímos 16 doentes, 68,8% (n=11) do sexo masculino, entre 54 e 86 anos (mediana: 74 anos). Um 81,3% (n=13) com HTA, 50% (n=8) com dislipidemia, 37,5% (n=6) com diabetes, 31,3% (n=5) eram fumadores, 31,3% (n=5) com fibrilhação/flutter auricular, e 6,3% (n=1) com excesso de peso/obesidade. Uma percentagem 33,3% (n=5) sob antiagregação

e 6,7% (n=1) sob anticoagulação. NIHSS (admissão) mediana de 14,5. ASPECTS mediana de 8,5. Um total de 93,8% (n=15) apresentaram oclusão arterial da circulação anterior. Metade com hiperdensidade espontânea na TC-CE. Metade realizou trombólise. 76,9% (n=10) realizou TM com sistema de aspiração (mediana global de 2 passagens). 80% (n=12) apresentaram mTICI3/2c. Na avaliação histológica, 43,8% (n=7) apresentaram trombos ricos em eritrócitos e a totalidade apresentou leucócitos. Apresentaram etiologia, 66,7% (n=10) cardioembólica. Verificou-se associação entre a presença de trombos ricos em eritrócitos e mRS \leq 3 ($p=0,031$). Não se identificou diferença entre a composição do trombo e o sexo, idade, factores de risco vasculares; anticoagulação ou antiagregação prévias; pontuação nas escalas NIHSS e ASPECTS, localização da oclusão arterial, presença de hiperdensidade espontânea, realização de trombólise, técnica de intervenção utilizada na TM, número de passagens na TM, resultado da TM, ou etiologia do AVC.

Conclusão: Verificou-se que doentes com menor incapacidade na altura da alta/transfêrencia apresentaram trombos ricos em eritrócitos. Esta correlação poderá estar relacionada a uma maior taxa de recanalização após TM neste grupo, previamente descrita na literatura, porém não demonstrada neste trabalho. Futuros estudos com amostras de dimensão superior são necessários para corroborar esta correlação clinicopatológica.

P3. SENSIBILIDADE E CONCORDÂNCIA DO ECO-DOPPLER COMPARADAS À ANGIO-TC PARA O DIAGNÓSTICO DE WEB CAROTÍDEA: REVISÃO SISTEMÁTICA

Miguel Seródio¹, Maria Fátima Soares², Tiago Muxagata², Vanessa Almeida², Ana Catarina Fonseca^{2,3,4}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Portugal, 2-Laboratório de Hemodinâmica Cerebral, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, Portugal, 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal, 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa, Portugal

Introdução: As web carotídeas (CaW) são lesões não-ateromatosas em forma de membrana que protraem da camada íntima da carótida interna para o lúmen. A sua prevalência pode chegar aos 37% em doentes com AVC isquémico criptogénico e é causa frequente de AVC recorrente. É importante o reconhecimento e tratamento destas lesões. Vários estudos sugerem que a angiografia e a angio-TC diagnosticam mais fiavelmente webs que a ecografia com Doppler (eco-Doppler), mas está ainda por definir o melhor método imagiológico para o diagnóstico.

O objetivo foi identificar a sensibilidade e concordância do eco-Doppler comparativamente à angio-TC no diagnóstico de CaW.

Métodos: Revisão sistemática de artigos que reportavam doentes submetidos a angio-TC e eco-Doppler, com diagnóstico de CaW realizado por um destes métodos. Os artigos foram recolhidos da PUBMED e EMBASE desde a origem até 31/08/2022. Foram excluídos artigos duplicados, em línguas de base não-europeia e/ou com dados insuficientes. Recolhemos o número de doentes, características demográficas, diagnósticos de CaW por eco-Doppler ou angio-TC, diagnósticos incorretos pelo eco-Doppler e registos histológicos quando disponíveis. Calculámos a sensibilidade e percentagem de concordância do eco-Doppler para diagnóstico de CaW, comparativamente à angio-TC.

Resultados: Foram incluídos 27 artigos, correspondendo a 121 doentes com diagnóstico de CaW. O eco-Doppler identi-

cou 94 doentes com CaW e a angio-TC identificou 116 doentes. O eco-Doppler não identificou CaW em 22,31% (27 doentes). A percentagem de concordância entre o eco-Doppler e a angio-TC foi de 73,55% (intervalo de confiança 95%: 64,75-81,16%) e a sensibilidade do eco-Doppler relativamente à angio-TC foi de 76,72% (intervalo de confiança 95%: 67,97-84,07%). Dos doentes mal diagnosticados por eco-Doppler, 44,44% (12) foram reportados como tendo carótidas normais, 22,22% (6) como tendo aterosclerose, 22,22% (6) como tendo disseção carotídea, 7,41% (2) como tendo placa ulcerada e 3,70% (1) como tendo um trombo endoluminal. Nos casos em que a histologia estava disponível (6 doentes), a taxa de concordância foi de 66,67% (4 doentes), sendo que um não foi diagnosticado com CaW por eco-Doppler e outro não foi diagnosticado por angio-TC.

Conclusão: Os resultados vão de encontro ao constante na literatura e acrescentam nova informação por adicionar sensibilidade, fornecer taxa de concordância para um maior número de doentes e explorar os diagnósticos incorretos mais comuns por eco-Doppler. Algumas características das webs podem ser confundidas com achados ateroscleróticos, disseção ou trombo, aumentando a taxa de diagnósticos incorretos. As CaW podem também não ser bem visíveis em eco-Doppler, contribuindo para um aumento de falsos negativos por esta técnica. A natureza retrospectiva dos estudos, no entanto, e a falta de standardização da avaliação por eco-Doppler e angio-TC entre os diferentes artigos são limitações importantes nesta revisão sistemática. Em conclusão, a sensibilidade e a concordância do eco-Doppler para o diagnóstico de CaW foram moderadas. O eco-Doppler continua a ter utilidade, não só como exame complementar no AVC isquémico, mas também por poder reconhecer uma CaW que possa não ter sido identificada na angio-TC. Um maior conhecimento desta lesão e a aplicação de protocolos ultrassonográficos adicionais poderão potenciar o diagnóstico de CaW pelo eco-Doppler.

P4. A PLACA CAROTÍDEA ULCERADA: UM PEQUENO (GRANDE) DETALHE: CASO CLÍNICO

João Pedro Sousa¹, Elisa Campos Costa², Ana Lúcia Oliveira², Mafalda Moreira², Gil Nunes^{1,2}, Diana Guerreiro²

1-Escola Superior de Saúde Dr. Lopes Dias, Instituto Politécnico de Castelo Branco; 2-Laboratório de Neurosonologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: A aterosclerose de grandes vasos é considerada a causa de cerca de 20% dos acidentes vasculares cerebrais (AVCs). O grau de estenose carotídea é um importante preditor de AVC em doentes sintomáticos. Contudo, a morfologia da placa e, em particular, a presença de áreas ulceradas, representam um risco acrescido de rutura e fragmentação de êmbolos, independente do grau de estenose carotídea e da presença de factores de risco vasculares.

Caso Clínico: Sexo masculino, 59 anos, com antecedentes de HTA e dislipidemia, operado a um aneurisma da artéria poplítea direita em 2020. Recorreu ao Serviço de Urgência por alteração súbita do campo visual temporal do olho direito e dificuldade na percepção de profundidade. Ao exame neurológico não se observaram alterações significativas, pontuando 0 na escala NIHSS. O estudo analítico revelou hipercolesterolemia (CT=242 mg/dL e LDL=174 mg/dL). Realizou uma tomografia computadorizada cranioencefálica (TC-CE) que evidenciou lesão isquémica antiga cortico-subcortical temporo-occipital esquerda. Na TC-CE de reavaliação não se destacaram alterações de novo. Realizou uma angiotomografia computadorizada (angio-TC)

cervical e intracraniana que revelou calcificações ateromatosas nos sífoes carotídeos. O estudo neurosonológico mostrou estenose moderada (50%-60%) da artéria carótida interna (ACI) esquerda por volumosa placa de ateroma hipercogénica fibrosa e ulcerada. Foi admitido na Unidade de AVC, tendo o internamento decorrido sem intercorrências, mantendo-se sem défices neurológicos (NIHSS = 0). Durante a avaliação etiológica o ecocardiograma transtorácico, Holter 24 horas e monitorização de *shunt* direito-esquerdo por eco-Doppler transcraniano não apresentaram alterações relevantes. Realizou ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE) ao quarto dia pós-AVC que revelou múltiplas lesões isquémicas recentes, de provável mecanismo embólico, em território de barreira artéria cerebral anterior (ACA)/artéria cerebral média (ACM) e ACM/artéria cerebral posterior (ACP) esquerda. Considerando-se os achados dos exames complementares e a evolução clínica, assumiu-se como diagnóstico AVC isquémico em território carotídeo esquerdo, em contexto de aterosclerose de grandes vasos (TOAST 1) por provável embolia artéria-artéria a partir de placa de ateroma instável na carótida interna homolateral (OCSP: enfarte parcial da circulação anterior). O doente foi submetido a revascularização por endarterectomia carotídea (*carotid endarterectomy* – CEA) e angioplastia com *patch* de *dacron*, sem intercorrências. Em consulta de *follow-up*, 3 meses depois da intervenção, o estudo neurosonológico demonstrou revascularização da ACI esquerda sem alterações morfológicas e/ou hemodinâmicas significativas.

Conclusão: O estudo etiológico do AVC deve ser exaustivo e completo, devendo contemplar a realização do estudo neurosonológico mesmo na presença de um estudo angiográfico aparentemente sem alterações. A avaliação neurosonológica permitiu, neste caso, identificar uma placa de ateroma ulcerada, que explica o mecanismo subjacente à etiologia deste AVC, permitindo assim orientar o doente para a melhor estratégia terapêutica e prevenção secundária.

P5. A ESTENOSE DA CARÓTIDA INTERNA INTRACRANIANA AOS OLHOS DA NEUROSSONOLOGIA

Gil Nunes¹, Mafalda Moreira¹, Diana Guerreiro², Ana Lúcia Oliveira³, Elisa Campos Costa^{1,3}, Socorro Piñeiro^{1,3}, Cândida Barroso³

1-Laboratório de Neurosonologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 2-Licenciada em Fisiologia Clínica (estágio profissional no Laboratório de Neurosonologia do Hospital de Vila Franca de Xira, EPE); 3-Unidade de AVC – Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE.

Introdução: A doença aterosclerótica da artéria carótida interna intracraniana é muito importante e várias vezes subvalorizada como etiologia do AVC isquémico. Estima-se que seja responsável por 5 a 10% dos AVC's isquémicos, a sua recorrência de AVC nos doentes com estenose da carótida interna intracraniana representa 15%-38% por ano. A especificidade da localização torna-se um desafio diagnóstico nos diferentes meios complementares de diagnóstico.

Casos Clínicos: Apresentamos o percurso diferente de quatro doentes e a contribuição do estudo neurosonológico na investigação etiológica de AVC isquémico carotídeo. Os doentes realizaram exames no Laboratório de Neurosonologia da Unidade de AVC de um Hospital Distrital. Dos quatro doentes, dois do sexo masculino, com idade mediana de 66 anos (min. 57 e máx. 80 anos), mRS=0 em todos os doentes, e de estudo vascular todos realizaram estudo neurosonológico, com angio-TC prévio apenas em dois deles. Do estudo neurosonológico destaca-se

o aumento focal das velocidades de fluxo na carótida interna intracraniana em dois doentes e sinais indiretos de estenose crítica nos outros dois doentes (aumento das resistências proximais, aplanamento da curva espectral e redução das velocidades de fluxo distalmente). Foi realizado angiografia de subtração digital tendo sido colocado STENT em dois deles e dilatado com balão em um doente, e o restante apenas terapêutica médica. Embora se tenham identificado as estenoses críticas, não foi possível prevenir a recorrência de um AVC isquémico, no mesmo território cerebral, em dois doentes pós alta. À alta da unidade de AVC, destaca-se mRS=0 (2), mRS=2 (1) e mRS=5(1), ficando três doentes a cumprir dupla antiagregação plaquetária e estatina de alta intensidade, tiveram respetiva alta para domicílio com estudo neurosonológico agendado para ambulatório, um doente necessitou de ser referenciado à Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados com terapêutica médica otimizada.

Conclusão: Pretende-se com estes quatro doentes demonstrar a importância dos sinais diretos e indiretos da estenose da carótida interna intracraniana e as potencialidades da Neurosonologia integrando clinicamente caso a caso e correlacionando com os restantes meios complementares de diagnóstico.

P6. SINERGIAS NA PREVENÇÃO DE AVC: UM OUTRO OLHAR PARA ESTENOSE CAROTÍDEA SIGNIFICATIVA

Mafalda Moreira¹, Ana Lúcia Oliveira², Elisa Campos Costa^{1,2}, Socorro Piñeiro^{1,2}, Cândida Barroso², Mariana Sá Cardoso³, Rita Couceiro³, Gil Nunes¹

1-Laboratório Neurosonologia, Hospital Vila Franca de Xira, EPE; 2-Unidade de AVC (UAVC), Serviço de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira, EPE; 3-Serviço de Oftalmologia, Hospital Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: A síndrome ocular isquémica (SOI) é uma condição rara, que causa perda de visão em indivíduos idosos por hipoperfusão ocular, habitualmente em contexto de doença aterosclerótica de grandes vasos (estenose carotídea). A SOI pode ter várias manifestações nomeadamente a oclusão da artéria central da retina (ACR). Sendo a doença aterosclerótica de grande vaso a principal causa de SOI, esta deve ser sempre equacionada em doentes com suspeita clínica, permitindo o seu correto encaminhamento e tratamento.

Caso Clínico: Sexo feminino, 78 anos, autónoma, com antecedentes de HTA, dislipidemia e diabetes *mellitus* tipo 2. Recorreu ao serviço de urgência por diminuição da acuidade visual do olho esquerdo com agravamento progressivo, onde foi observada pela Oftalmologia que detetou oclusão da artéria central da retina (ACR) do olho esquerdo. No âmbito do protocolo de isquémia aguda da retina existente e a articulação entre os serviços de Oftalmologia e de Neurologia, foi solicitado eco-Doppler dos vasos do pescoço e eco-Doppler da circulação oftálmica, assim como avaliação pela neurologia de urgência. Ao exame neurológico a doente não apresentava alterações, além da diminuição da acuidade visual do olho esquerdo (NIHSS 1). O eco-Doppler dos vasos do pescoço revelou uma estenose significativa (70%-80%) da carótida interna esquerda por placas de ateroma cálcicas salientando-se zona de ulceração, com repercussão na artéria oftálmica ipsilateral. O eco-Doppler da circulação oftálmica revelou ausência de preenchimento por Doppler-cor e Doppler pulsado da ACR esquerda compatível com a oclusão já diagnosticada. Como complemento foi realizado eco-Doppler transcraniano que demonstrou aplanamento da curva espectral da cerebral média esquerda por restrição ao fluxo a montante. Realizou TC-CE sem alterações de relevo e angio-TC que corroborou os resulta-

dos do eco-Doppler. Estabeleceu-se o diagnóstico de oclusão da ACR por doença aterosclerótica de grandes vasos (TOAST 1). Foi internada na UAVC para continuação de cuidados, que decorreu sem intercorrências, tendo sido transferida para outro hospital para realização de endarterectomia carotídea. A cirurgia decorreu sem complicações. Um mês após o procedimento efetuou reavaliação por eco-Doppler dos vasos do pescoço que revelou estado pós endarterectomia sem alterações morfológicas e/ou hemodinâmicas significativas e eco-Doppler transcraniano mostrou normalização da circulação cerebral.

Conclusão: O AVC pode ter múltiplas apresentações e nas menos comuns pode ser identificado, numa primeira abordagem, por outra especialidade, como é o caso da Oftalmologia. A existência de protocolos definidos para que estes doentes possam ser corretamente identificados e tratados é crucial na redução do risco de ocorrência ou recorrência de AVC.

P7. DISSECÇÕES CERVICAIS MÚLTIPLAS IDENTIFICADAS EM ECO-DOPPLER CODIFICADO A CORES SERIADOS

M^a Fátima Soares¹; Vanessa Almeida¹; Sofia Reimão^{2,3}; Ana Catarina Fonseca^{1,2}

1-Laboratório Hemodinâmica Cerebral, Serviço Neurologia CHULN-Hospital Santa Maria; 2-Faculdade Medicina, Universidade Lisboa; 3-Serviço Neuroradiologia, CHULN – Hospital Santa Maria.

Introdução: As dissecções espontâneas das artérias cervicais (DEC) são uma das principais causas de acidente vascular cerebral em adultos jovens. Dissecções múltiplas estão descritas em cerca de 1/3 do total de paciente com DEC. O eco-Doppler cervical (EDC) permite com elevada sensibilidade, identificar e caracterizar a presença de DEC. Relatamos o caso de uma paciente com DEC múltiplas, de aparecimento progressivo e identificadas por EDC seriados.

Caso Clínico: Mulher de 33 anos com antecedentes pessoais de enxaqueca com aura, internada por início súbito, dois dias antes, de hipostesia dos primeiros 3 dedos da mão direita, seguido de cefaleia periorbitária esquerda e parésia da mão direita. Sem traumatismo prévio. A ressonância magnética mostrou enfarte frontal esquerdo, com dissecção cervical da artéria carótida interna (ACI) esquerda. Foi tratada com terapêutica anticoagulante. O estudo EDC realizado ao segundo dia de internamento, evidenciou a presença de dissecção da ACI esquerda. A doente manteve-se com queixas de cefaleia sem novos sinais focais. Ao quarto dia de admissão, o EDC foi repetido, demonstrando de novo, estenose moderada da artéria vertebral (AV) esquerda com hematoma intramural associado, sugestivo de dissecção AV esquerda, identificou-se ainda, marcado aumento inespecífico, da resistência do fluxo com baixo débito na ACI direita. Ao sétimo dia, após admissão, foi visualizada a presença de imagem filiforme na ACI direita, com oclusão pós-bulbar. A paciente não apresentou alterações no estado neurológico. Ao nono dia de internamento, foi realizada uma ressonância magnética cervical com supressão de gordura, confirmando a presença de DEC múltiplas. Foi realizado ao décimo dia de internamento novo EDC, apresentando achados semelhantes ao exame anterior. O Doppler transcraniano nunca revelou presença de vasoespasma arterial. O estudo genético realizado excluiu presença de doença do tecido conjuntivo.

Conclusão: O EDC seriado permitiu o diagnóstico DEC múltiplas, com aparecimento em dias consecutivos. DEC múltiplas podem ser sub-diagnosticada, se apenas, uma avaliação de imagem for realizada. O EDC permite uma avaliação em tempo real, da evolução das dissecções cervicais.

P8. BLACK WEEK: QUATRO CASOS DE AVC ISQUÉMICO AGUDO EM MÚLTIPLOS TERRITÓRIOS NA MESMA SEMANA

Carla Morgado¹, Joana Pinto¹, Célia Machado¹, José Manuel Araújo¹, José Nuno Alves¹, José Manuel Amorim², Ângelo Carneiro², Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga, 2-Serviço de Neuroradiologia do Hospital de Braga

Introdução: Enfartes cerebrais agudos em múltiplos territórios arteriais ocorrem em 10% a 24% dos doentes admitidos por AVC, com metade das recorrências nos primeiros dias ou semanas. Estas situações clínicas são responsáveis pelo prolongamento dos tempos de internamento, pior prognóstico funcional e maior mortalidade.

Casos Clínicos: Descrevemos quatro casos de AVC isquémico agudo em múltiplos territórios, admitidos na mesma semana.

Caso 1: Senhora de 82 anos, fibrilação auricular não hipocoagulada, admitida por TACI esquerdo com 6 horas evolução, NIHSS 18, ASPECTS 8, oclusão ACI bilateral e M1 esquerda. Submetida a trombectomia mecânica (TM) à esquerda com recanalização completa em M1. No final do procedimento manteve oclusão carotídea bilateral e sem melhoria clínica. Menos de 24 horas depois apresentou evidente hemianópsia e hemiparésia esquerda. TC-CE imediato mostrou enfarte de novo em território ACP direita. A doente faleceu.

Caso 2: Senhora de 70 anos. Sem antecedentes conhecidos. Admitida por TACI direito sem hora de início, NIHSS 22. TC CE com enfarte estriatocapsular direito recente; oclusão em tandem ACI direita (bulbo e topo) e estenose severa ACI bulbar esquerda. TM direita com recanalização mTICI2b mantendo estenose severa da ACI bulbar direita. Sem melhoria clínica. Menos de 12 horas depois apresentou coma súbito. No TC CE com área de transformação hemorrágica na área enfiada. Angio-TC com oclusão bilateral das ACI e ACM e sem colaterais. A doente faleceu.

Caso 3: Senhora de 82 anos, dextra. Hipocoagulada por flutter auricular. Levada ao hospital por alteração da linguagem, sem hora de início. Já no hospital surge hemianopsia e hemiparesia esquerdas. ASPECTS 10; oclusão M1 à direita e estenose suboclusiva da ACI esquerda, com hipoperfusão bilateralmente, mas sem core de enfarte. Realizada TM direita e angioplastia e *stenting* da ACI esquerda. Alta com hemiextinção visual e sensitiva esquerdas e paresia facial central direita, sob dupla antiagregação plaquetar e hipocoagulação.

Caso 4: Senhor de 78 anos, hipertenso e diabético. Admitido por TACI direito, NIHSS 14. ASPECTS 10, oclusão em M3 direita e estenose bulbar severa da ACI esquerda. Hipoperfusão parietotemporal direita. Submetido a fibrinólise endovenosa à 1h35min de clínica, com melhoria dos sintomas e TC CE de controlo a evidenciar pequeno enfarte frontal direito. Ao 6º dia, sob dupla antiagregação plaquetar, episódio transitório de disfasia após período de diminuição do perfil tensional. RM-CE mostrou lesões isquémicas de novo em território ACA/ACM esquerdo. Submetido a angioplastia e *stenting* da ACIE.

Conclusão: É importante estar atento a sinais clínicos sugestivos de lesão cerebral em território diferente do evento inicial, assim como nas primeiras horas/dias após revascularização, em particular nos doentes com sinais oclusivos arteriais bilaterais. A contribuir para a isquemia em múltiplos territórios poderá estar a potencial descompensação hemodinâmica cerebral no contexto de tratamento de revascularização, à qual se soma a possível potenciação e/ou persistência de mecanismos trombóticos e embólicos, apesar de melhor tratamento médico.

P9. HEMIPARÉSIA ATÁXICA E SÍNDROME CHEIRO-ORAL APÓS ENFARTE TÁLAMO-CAPSULAR DIREITO: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Filipa Gouveia, Ana Azevedo, Luísa Viana Pinto, Sónia Tomé, Joana Leal, Luís Fontão, Catarina Aguiar Branco
Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

Introdução: Os enfartes talâmicos podem apresentar-se com uma variedade de défices sensitivos por vezes difíceis de diagnosticar clinicamente devido às manifestações aparentemente incongruentes. A síndrome cheiro-oral é um défice sensitivo puro confinado à região perioral e aos dedos ou mão ipsilateral, que pode associar-se a outros défices neurológicos, nomeadamente a hemiparesia atáxica. Esta síndrome pode estar relacionada com uma lesão do córtex parietal, projeções talamocorticais, tronco cerebral ou, mais frequentemente, do tálamo.

Caso Clínico: Homem, 62 anos, autónomo. Antecedentes de enxaqueca com aura sensitiva e tabagismo. Recorreu ao Serviço de Urgência por sensação de peso no hemicorpo esquerdo com 9 horas de evolução. Objetivamente destacava-se ligeira disartria, hemiparésia esquerda grau 4+ (MRC) e dismetria desproporcional ao défice motor.

A TC cranioencefálica demonstrou hipodensidade ténue tálamo-capsular direita e a angio-TC não tinha alterações. Fez carga de dupla antiagregação e foi internado na Unidade de AVC por LACI direito a condicionar hemiparésia atáxica esquerda.

Permaneceu internado 2 dias, com melhoria dos défices neurológicos. À data de alta, mantinha ligeiro défice motor distal do membro superior esquerdo, ligeira dismetria nas provas dedonariz e calcanhar-joelho e marcha com discreto padrão parético esquerdo. Não apresentava alterações da sensibilidade.

Do estudo etiológico, concluiu-se uma provável etiologia microangiopática. Foi medicado com ácido acetilsalicílico 100 mg 1xdia 21 dias, clopidogrel 75 mg 1xdia e atorvastatina 40 mg 1xdia e aconselhada cessação tabágica. Manteve o programa de reabilitação em ambulatório com terapia ocupacional (incluindo treino de destreza manual, fortalecimento muscular e treino de atividades bimanuais e AVD) e Fisioterapia (treino de equilíbrio e marcha).

Realizou ressonância magnética cranioencefálica em ambulatório que revelou uma lesão isquémica subaguda talâmica direita.

Foi observado em Consulta Multidisciplinar de Protocolo de AVC, salientando-se queixas de parestesias da hemiface inferior esquerda e dos dedos da mão esquerda e perturbação do paladar importante, associada a perda ponderal de 5kg, sem queixas sugestivas de disfagia. Adicionalmente, apresentava alterações na motricidade fina da mão esquerda, condicionada pelas alterações sensitivas, sem ataxia apendicular relevante. Objetivamente, hipoestesia na região perioral e mão esquerdas. A distribuição das parestesias correspondia à da síndrome cheiro-oral.

Conclusão: A hemiparésia atáxica pode surgir sem alterações sensitivas ou com hipoestesia no hemicorpo ipsilateral. A síndrome cheiro-oral deve ser tida em consideração em doentes com sintomas sensitivos unilaterais, que afetem apenas a hemiface e a mão ou dedos. Na literatura existem poucos casos descritos desta combinação, estando relacionada com a localização do enfarte. Este trabalho salienta a importância do seu reconhecimento, pelo impacto que apresenta na prevenção secundária da doença cerebrovascular e na melhoria da funcionalidade e da qualidade de vida.

P10. STENT NO TRATAMENTO DE DISSECÇÃO ARTERIAL INTRACRANIANA, O CAMINHO A SEGUIR?

Diana Guerreiro¹, Mafalda Moreira², Elisa Campos Costa^{2,3}, Cândida Barroso³, Gil Nunes²

1-Licenciada em Fisiologia Clínica (estágio profissional no Laboratório de Neurossonologia do Hospital de Vila Franca de Xira, EPE); 2-Laboratório de Neurossonologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 3-Unidade de AVC – Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE.

Introdução: A disseção arterial intracraniana é uma importante causa de AVC, particularmente em doentes jovens, podendo ser de etiologia traumática, espontânea ou iatrogénica. O tratamento ainda é controverso, privilegiando-se a terapêutica médica otimizada, com antiagregantes e anticoagulantes. Contudo, a colocação de stent intracraniano tem demonstrado elevada eficácia no tempo de revascularização.

Caso Clínico: Sexo masculino, 59 anos, com antecedentes de obesidade e hábitos etanólicos. Encaminhado ao serviço de urgência, em contexto de Via Verde AVC, por quadro de alteração da linguagem e hemiparésia direita. À observação encontrava-se vígil, desorientado no espaço e no tempo; com discurso escasso, mas repetindo e cumprindo ordens simples; olhar preferencial para a esquerda, sem claro defeito campimétrico; apagamento do sulco nasogeniano à direita e disartria moderada, pontuando 5 na escala de NIHSS. A TC-CE não demonstrou lesão isquémica aguda e a angio-TC cervical e craniana revelou estenose do segmento M1 da artéria cerebral média (ACM) esquerda, tendo realizado trombólise endovenosa. Devido ao agravamento dos défices neurológicos, afasia global e exacerbação do defeito motor, realizou-se angiografia subtração digital onde se observou oclusão do segmento M1/M2 da ACM esquerda por disseção com trombo endoluminal. Foi submetido a trombectomia aspirativa seguido de angioplastia mecânica com balão e colocação de 2 stents entre M1 e M2 restituindo o calibre dos referidos segmentos bem como da circulação a jusante, obtendo-se reperfusão TIC1 3. Após 24 horas, repetiu TC-CE sem complicações hemorrágicas e eco-Doppler transcraniano com marcada redução das velocidades no segmento M2 a sugerir suboclusão/oclusão a jusante. Foi decidido não submeter a novo tratamento endovascular por estabilidade clínica e neurológica. Repetiu estudo por eco-Doppler transcraniano, dois dias após a intervenção, destacando-se melhoria hemodinâmica na ACM esquerda, deixando de ter indicação para nova angioplastia. Posteriormente, foi transferido para o hospital da área de residência sob antiagregação plaquetária dupla, para continuação de estudo e cuidados, onde foi, ainda, diagnosticado com diabetes *mellitus* e hipertensão arterial. À data de alta médica pontuava 14 na escala de NIHSS e ficou referenciado à Consulta de Doenças Cerebrovasculares e à Consulta de Medicina Física e Reabilitação. Em consulta de *follow-up* anual, na avaliação neurossonológica, foi possível visualizar a malha do stent por eco-Doppler transcraniano, não se verificando alterações hemodinâmicas significativas intracranianas.

Conclusão: O desenvolvimento de stents mais compactos e flexíveis, a par do aumento da experiência com estes dispositivos, introduz novas possibilidades de tratamento, principalmente em casos críticos e/ou com falência terapêutica. Porém, acarreta algumas complicações, sendo necessário avaliar caso a caso considerando cuidadosamente os riscos/benefícios. Reafirmamos com este caso a importância de conjugar os achados clínicos, imagiológicos e de neurossonologia para compreender a hemodinâmica cerebral e reorganização de fluxo pós proce-

dimento, contribuindo para uma melhor decisão terapêutica. O estudo neurosonológico permite um seguimento eficaz, podendo no futuro contribuir para uma avaliação mais detalhada destes stents intracranianos.

P11. AVC ISQUÊMICO NO DOENTE JOVEM: CARÓTIDA INTERNA ABERTA OU FECHADA, EIS A QUESTÃO!

Ana Lúcia Oliveira¹, Elisa Campos Costa^{1,2}, Socorro Piñeiro^{1,2}, Sofia Cruz³, Orlando Galego⁴, Cândida Barroso^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 2-Unidade de AVC – Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE.

Introdução: A compreensão do mecanismo subjacente ao AVC é essencial para a implementação de estratégias terapêuticas adequadas que previnam a sua recorrência. Neste sentido, perante casos clínicos mais complexos, como apresentado neste trabalho, deve-se optar por uma estratégia terapêutica decidida em equipa multidisciplinar.

Caso Clínico: Mulher, 58 anos, autônoma, com antecedentes pessoais de meningioma na porção clinóideia anterior esquerda diagnosticado em 2016. Determinava compressão do nervo ótico ipsilateral e oclusão distal da artéria carótida interna (ACI) esquerda com consequente hipoperfusão do hemisfério esquerdo e sem lesão isquémica associada. Pela localização e elevado risco cirúrgico, optou-se por radioterapia conformacional fracionada, observando-se, posteriormente, redução das dimensões da lesão, com aparente fluxo filiforme da artéria carótida interna. A doente manteve seguimento em Neurocirurgia e controlo imagiológico com ressonância magnética (RM) crânioencefálica (CE) periódicas, nas quais manteve as dimensões do meningioma estáveis. Em setembro de 2022 foi diagnosticada com neoplasia da mama direita, tendo iniciado tratamento com quimioterapia sistémica uma semana antes do quadro clínico atual.

A doente foi admitida no Serviço de Urgência (SU) por quadro, ao acordar, de mutismo e parésia braquial direita. À observação, apresentava afasia transcortical mista, parésia facial central direita e hemiparésia direita (NIHSS:9). O restante exame físico não tinha alterações. Realizou tomodensitometria computadorizada (TC)-CE com evidência de hipodensidade cortico-subcortical frontal alta parassagital esquerda, traduzindo enfarte recente em território parcial da artéria cerebral anterior e média esquerdas. Na angio-TC observou-se oclusão do segmento bulbar da ACI esquerda. O eco-Doppler dos vasos do pescoço e transcraniano revelaram oclusão proximal da carótida interna esquerda e cerebral média esquerda com ligeiro aplanamento da curva espectral e velocidades de fluxo de baixa amplitude. O eletrocardiograma (ECG) estava em ritmo sinusal. Do restante estudo etiológico, salienta-se: anticoagulante lúpico fracamente positivo e anti-cardiolipina positivo. A pesquisa de *shunt* direito-esquerdo foi negativa. O ECG-Holter e o ecocardiograma transtorácico não mostraram alterações. A RM-CE e a angio-RM confirmaram os achados prévios da TC-CE e angio-TC.

A doente apresentou clinicamente um AVC isquémico agudo em território carotídeo esquerdo, com oclusão deste vaso que se admitiu como aguda. Após cuidada revisão dos exames prévios, que, do ponto de vista vascular, contemplava apenas estudo por angio-RM admitiu-se que a ACI apresentava contribuição, ainda que diminuta, para a circulação cerebral anterior esquerda. Após discussão multidisciplinar (Neurorradiologia, Medicina Interna, Oncologia e Neurologia) conclui-se, como

etiologia mais provável, estado de hipercoagulabilidade numa doente com anticorpos antifosfolipídicos positivos secundários a doença neoplásica ativa que culminou em oclusão aguda da artéria carótida interna. Teve alta, com ligeira melhoria clínica, sob reabilitação e sob anticoagulação com enoxaparina de baixo peso molecular, atendendo à presença de neoplasia ativa sob quimioterapia em doente jovem.

Conclusão: Este caso clínico ilustra a dificuldade do diagnóstico etiológico e consequente decisão terapêutica quando estamos perante um AVC com um mecanismo subjacente complexo. Enfatizamos a importância da colheita de história clínica cuidada e abordagem multidisciplinar na gestão destes doentes.

P12. VASCULOPATIA CEREBRAL ASSOCIADA AO VIH: 11 ANOS DE SEGUIMENTO DE UMA ENTIDADE POUCO CONHECIDA

Catarina Serrão¹; Madalena Rosário¹; Ana Catarina Fonseca^{1,2}

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, 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 vasculopatia cerebral associada ao vírus da imunodeficiência humana (VIH) é uma complicação infrequente desta infeção, podendo manifestar-se por eventos isquémicos ou hemorrágicos. A fisiopatologia é pouco conhecida, mas parece incluir fenómenos de aterosclerose acelerada e/ou distorção da parede arterial mediados por inflamação e disfunção endotelial. A estratégia terapêutica ótima não está definida.

Caso Clínico: Mulher caucasiana de 55 anos com antecedentes pessoais de AVC isquémico no território da artéria cerebral anterior (ACA) direita aos 32 e aos 44 anos, cujo estudo etiológico identificou vasculopatia cerebral associada a infeção VIH-1. Antecedentes de hepatite C crónica e sífilis, tratadas. Aquando do segundo AVC, apresentava linfócitos T CD4+ >700 células/μL e ARN-VIH 89 cópias/mL. A avaliação por RM-CE, nessa altura, mostrou lesões isquémicas sequelares bi-hemisféricas para além da lesão isquémica cerebral e formação aneurismática na artéria comunicante anterior (ACoMA). Para caracterização das alterações vasculares, procedeu-se a angiografia de subtração digital, que evidenciou irregularidades arteriais difusas, nomeadamente aneurisma sacular da ACoMA com cerca de 1 cm de maior eixo, aneurisma fusiforme da artéria cerebral posterior (ACP) direita, estenose focal do segmento A2 esquerdo e da ACoMA, bem como pobreza vascular do hemisfério direito. Optou-se após o segundo AVC, conjuntamente com a Neurocirurgia e Neurorradiologia, por uma estratégia conservadora com introdução de terapêutica antiretroviral tripla, otimização da prevenção secundária do AVC e vigilância clínica e imagiológica periódica.

Durante os 11 anos de seguimento, não se verificaram novos eventos vasculares. A infeção VIH-1 manteve-se bem controlada com carga viral indetetável. As reavaliações por RM-CE com angio-RM não mostraram novas lesões isquémicas nem novas estenoses arteriais, mantendo dimensões sobreponíveis dos aneurismas da ACoMA e da ACP direita.

Conclusão: Na literatura, estão descritos vários fenótipos de vasculopatia cerebral associada ao VIH, entre os quais, a não aterosclerótica com lesões estenóticas e/ou aneurismáticas. Atualmente, não existe um tratamento estabelecido para esta entidade, nomeadamente na presença de aneurismas intracranianos.

Apresentamos o caso de uma doente com vasculopatia não aterosclerótica associada ao VIH sob terapêutica médica otimi-

zada, incluindo terapêutica antirretroviral de alta eficácia, com estabilidade clínica e imagiológica no decorrer de um período extenso de seguimento. Este caso clínico corrobora a hipótese de que a infeção HIV bem controlada associa-se a melhor prognóstico da vasculopatia.

P13. SÍNDROME DE LEUCOENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL: UM NOVO PRECIPITANTE FARMACOLÓGICO?

André Aires Fernandes^{1,2}, Frederico Soares da Silva³, Fátima Hierro⁴, Carolina Soares^{1,2}

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, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Portimão, Portugal, 4-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos, Portugal

Introdução: A relação entre a síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) e certos fármacos encontra-se bem documentada, sobretudo para fármacos imunossuppressores e/ou citotóxicos. O metamizol é um analgésico não-opiídeo cujo exato mecanismo de ação ainda não é totalmente conhecido, mas parece envolver a inibição da síntese de prostaglandinas.

Caso Clínico: Mulher de 18 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, recorreu ao serviço de urgência por crise tónico-clónica generalizada de novo. À admissão na sala de emergência, remissão completa e espontânea da crise, PA=137/62 mmHg, apirética, assintomática e sem sinais focais ao exame neurológico. A doente reporta quadro de alteração visual binocular, transitório, descrito como um círculo cintilante na noite anterior à vinda ao serviço de urgência. Estudo analítico sem alterações, nomeadamente metabólicas/iónicas ou dos parâmetros inflamatórios. Realizou TC-CE com identificação de hipodensidades córtico-subcorticais, predominantemente temporo-occipitais bilaterais. No EEG apresentava atividade epileptiforme multifocal, mais expressiva nas regiões fronto-temporal esquerda e temporoparietal direita. Realizou eco-Doppler dos vasos do pescoço e transcraniano com velocidades de fluxo nos segmentos intracranianos acessíveis globalmente aumentadas embora sem critérios de vasoespasmos. No estudo por RM-CE identificou-se hipersinal em T2 na substância branca subcortical frontal e parieto-occipital bilateralmente, com distribuição aproximadamente simétrica, sem realce após contraste, a traduzir edema vasogénico, bem como pequenos corticais de restrição à difusibilidade da água, correspondendo a edema citotóxico. No estudo angiográfico por RM observaram-se finas irregularidades nos segmentos distais arteriais, sugerindo processo de vasoconstrição. Face aos achados clínico-imagiológicos, foi assumido o diagnóstico de PRES, pelo que iniciou tratamento com nimodipina 60 mg 4/4 h. Foram excluídos precipitantes conhecidos de PRES, nomeadamente flutuações da pressão arterial, distúrbios metabólicos e/ou iónicos. Foi revisto o histórico recente farmacológico da doente, sendo que único precipitante plausível encontrado foi a ingestão de metamizol 1 g 8/8 h nos 3 dias prévios ao início da clínica por dismenorria. Durante a internamento, a doente manteve-se assintomática e sem recorrência de eventos epiléticos, tendo alta medicada com fármaco anti-convulsivo, com indicação para repetição de neuroimagem em 3 meses.

Conclusão: Até à data, nenhum caso de PRES associado a metamizol foi descrito na literatura. Embora o mecanismo exato seja desconhecido, especula-se que, tal como noutras

etiologias de PRES, seja secundário à disfunção endotelial, possivelmente secundária à ação inibitória do metamizol na via das prostaglandinas e subsequente disfunção da barreira hematoencefálica, com perda dos mecanismos cerebrais de autorregulação de fluxo.

P14. INFLAMAÇÃO NA ANGIOPATIA AMILÓIDE CEREBRAL: VARIABILIDADE FENOTÍPICA

Luís Rufo Costa¹, Inês Carvalho², Célia Machado³, Álvaro Machado³, Carla Ferreira³, Esmeralda Lourenço³

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurologia, Hospital da Senhora da Oliveira; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Introdução: A angiopatia amilóide cerebral é uma vasculopatia causada pela deposição de β -amilóide nos vasos leptomeníngeos e do corticais. A incidência aumenta com a idade e na maioria dos casos associa-se a hemorragia cerebral, subaracnóidea e deterioração cognitiva. Em raros casos cursa com uma inflamação associada à β -amilóide e características clínicas, imagiológicas e terapêuticas distintas. Tem sido descrito um processo similar em doentes com demência de Alzheimer sob tratamento com anticorpos anti- β -amilóide. Apresentam-se três casos que ilustram a variabilidade de apresentações desta patologia.

Caso Clínico: O primeiro caso é de uma mulher de 78 anos, sem antecedentes de relevo, com esquecimento fácil, sonolência excessiva e irritabilidade com 4 meses de evolução e agravamento progressivo. Recorreu à urgência após queda com TCE e perda de consciência. Ao exame neurológico sem alterações de relevo. Fez TC-CE que mostrava hipodensidades de predomínio subcortical frontal e parieto-occipital à direita. Foi discutido o caso com Neurocirurgia e na suspeita de lesão ocupante de espaço iniciou dexametasona e foi internada. Verificou-se melhoria completa dos sintomas com a corticoterapia. A RM-CE mostrava áreas de edema digitiforme hemisférico direito como focos hemorrágicos associados e siderose cortical, sem alterações na angio-RM. Teve alta sob corticóide em desmame orientada para consulta. Em RM-CE seis meses depois com resolução completa das lesões, persistindo siderose cortical e micro-hemorragias lobares. Mantém seguimento em consulta, com defeito cognitivo ligeiro multidomínios associada a angiopatia amilóide.

O segundo caso é uma mulher de 73 anos com o diagnóstico de demência de Alzheimer prodrómica e que foi incluída num ensaio clínico com anticorpo anti- β -amilóide. Dois anos após inclusão, em RM-CE apresentava um hipersinal sulcal occipital direito, sem outras alterações. A doente não apresentava qualquer sintoma ou alteração ao exame neurológico. Admitindo-se provável *amyloid-related imaging abnormalities* (ARIA-E) foi reduzida a dose do fármaco utilizado. Em exame de imagem de reavaliação três meses depois verificou-se resolução completa da lesão e a doente manteve seguimento, sem outras intercorrências.

O terceiro caso é uma mulher de 78 anos, antecedentes de fibrilhação auricular, com quedas frequentes, desequilíbrio da marcha e esquecimentos com 3 meses de duração e agravamento progressivo. Por agravamento súbito com fraqueza do membro superior esquerdo recorreu à urgência. Ao exame neurológico negligenciava o membro superior esquerdo, apresentava disartria e parésia braquio-facial ipsilateral G4. A TC-CE mostrava hiperdensidades focais corticais sugestivas de hemorragia petequial. No SU com agravamento do estado de consciência e agitação psicomotora pelo que foi internada. No internamento verificou-se uma melhoria progressiva do quadro clínico. A RM-CE mostrava hipersinal em FLAIR sulcal frontal

direito associado a siderose cortical e múltiplas micro-hemorragias lobares. O estudo analítico realizado e punção lombar não mostraram alterações de relevo. Teve alta com resolução completa das queixas, sem défices focais, orientada para consulta externa de Neurologia.

Conclusão: Está bem patente a heterogeneidade nas formas de angiopatia amilóide com inflamação, que tendem a ter evolução mais subaguda com deterioração cognitiva, défices neurológicos focais e melhoria com corticoterapia. Ilustrou-se um caso de ARIA após terapêutica com anticorpos anti- β -amilóide que pode postular um mecanismo fisiopatológico semelhante.

P15. TROMBÓLISE NO TRATAMENTO DO AVC ISQUÉMICO SECUNDÁRIO A MIOCARDITE

Diana Cruz, Mariana Dias da Costa, Mariana Carvalho Dias, Ana Catarina Fonseca, Patrícia Canhão

Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN; Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A miocardite é uma causa rara de acidente vascular cerebral (AVC) isquémico. Embora a miocardite seja fisiopatologicamente diferente do enfarte agudo do miocárdio (EAM), a inflamação associada a miocardite também pode causar uma alteração miocárdica extensa. Existem recomendações que contra-indicam a trombólise para tratamento de AVC em doentes com EAM subagudo com supra-ST, pelo risco de rutura e temporamento cardíaco, mas desconhece-se o risco de realizar trombólise em doentes com AVC isquémico após miocardite.

Caso Clínico: Homem de 45 anos admitido no serviço de urgência pela Via Verde AVC por quadro de AVC isquémico da artéria cerebral média (ACM) direita com 57 minutos de evolução (NIHSS 21). Tinha estado internado por miocardite de etiologia indeterminada que se manifestou com quadro de insuficiência cardíaca (cardiomiopatia dilatada, fração de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE) de 19%, sem elevação do segmento ST no eletrocardiograma e com elevação de troponinas atingindo valor máximo de 537 ng/L), tendo tido alta nesse dia antes da instalação dos défices neurológicos. Apresentava como fatores de risco vascular tabagismo e hábitos alcoólicos ligeiros. A TC-CE mostrou sinais precoces de isquemia no território da ACM direita (ínsula-ASPECTS 9) e a angio-TC mostrou oclusão do segmento M1 da ACM direita. Foi tratado com trombólise com rtPA-IV e trombectomia mecânica (TICI 2A). Os tratamentos decorreram sem complicações e apresentou recuperação completa dos défices neurológicos em 24h (NIHSS 0). O ecocardiograma transtorácico, realizado 24h após o AVC, não mostrou sinais sugestivos de trombos intracavitários. A RM-cardíaca, realizada 4 dias após o AVC, confirmou os sinais sugestivos de miocardite aguda, com dilatação das câmaras cardíacas (FEVE 15%) e sem trombos intracavitários. Da restante investigação etiológica, foram excluídas outras causas de AVC isquémico.

Durante o internamento não apresentou descompensação da patologia cardíaca, mantendo cansaço para pequenos esforços. Teve alta 4 dias após AVC sem défices neurológicos (NIHSS 0, mRankin 0), medicado com anticoagulante oral (dabigatran 150 mg 2id), mantendo terapêutica da insuficiência cardíaca e estatina.

Conclusão: Não encontramos casos reportados de trombólise em doentes com AVC isquémico em contexto de miocardite. Existem casos de trombólise para tratamento de EAM em doentes em que o diagnóstico final foi miocardite e não EAM, não tendo sido reportadas complicações cardíacas. Por

ausência de evidência sobre a segurança da trombólise para tratamento de AVC isquémico nos doentes com miocardite considerámos pertinente reportar este caso.

P17. APLICABILIDADE DA TOXINA BOTULÍNICA NO TRATAMENTO DE LESÕES SEQUELARES A ENFARTE CEREBRAL EM DOENTE COM CADASIL

João Rego Diniz¹, Rui Moreira Sousa¹, Gonçalo Ferreira Pires¹, Diogo Couto Soares¹

¹-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introdução: A *cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy* (CADASIL) consiste numa microvasculopatia autossómica dominante, caracterizada pela ocorrência de enfartes isquémicos com atingimento lacunar e subcortical que afetam predominantemente doentes em idade jovem.

Os enfartes cerebrais implicados nesta patologia causam lesões do primeiro neurónio motor que podem ter múltiplas manifestações de entre as quais se destacam alguns sinais positivos no exame objetivo, tais como a espasticidade e o clónus. A ausência de uma abordagem terapêutica adequada poderá resultar no agravamento destes sinais que a longo prazo poderão ter repercussões funcionais significativas.

A toxina botulínica trata-se de uma neurotoxina capaz de causar um bloqueio motor reversível dos músculos infiltrados, possibilitando minimizar o impacto da espasticidade e do clónus na funcionalidade e autonomia dos doentes.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 55 anos. Previamente autónoma na realização das atividades de vida diárias (AVDs). Antecedentes de dislipidemia, enxaqueca e síndrome depressiva.

História médica de CADASIL com diagnóstico imagiológico e molecular confirmatório (heterozigotia para a variante c.1672C>T), tendo sofrido em 2017 um acidente vascular cerebral isquémico em território da artéria cerebral média direita do qual terá resultado uma hemiparésia espástica esquerda sequelar.

Recorre a consulta de Medicina Física e de Reabilitação de Distúrbios do Tónus Muscular em 2022 por agravamento da espasticidade e por queixa de movimentos involuntários do punho esquerdo.

Refere ter dificuldade na utilização do membro superior esquerdo na realização de AVDs, apesar de se conseguir vestir e alimentar autonomamente.

Objetivamente apresenta força muscular grau 1/5 dos flexores do ombro, grau 3/5 dos flexores do cotovelo e extensores do punho, grau 4/5 dos flexores dos dedos, grau 2/5 dos extensores dos dedos e grau 4/5 global do membro inferior. De acordo com a escala de Ashworth modificada, apresenta espasticidade grau 1 dos flexores do cotovelo e punho e grau 2 dos flexores dos dedos. Adicionalmente apresenta um clónus marcado do flexor superficial dos dedos que compromete a capacidade de segurar em objetos. Tem marcha autónoma sem necessidade de auxiliares.

Perante o comprometimento funcional do membro superior esquerdo, decide-se realizar infiltração com toxina botulínica nos flexores superficial e profundo dos dedos e no flexor radial do carpo.

É reavaliada um mês após o tratamento, apresentando melhoria considerável da espasticidade (grau 0 em todos os músculos previamente avaliados) e do clónus. Refere, contudo, perda de força muscular do punho, mantendo alguma dificuldade na realização de AVDs que envolvam movimentos de preensão e de destreza manual.

Conclusão: A toxina botulínica tem efeitos benéficos no tratamento dos sinais positivos que possam resultar de lesões do primeiro neurónio motor, como a espasticidade e o clónus. Contudo, o bloqueio motor dos músculos infiltrados causa uma redução da força muscular que por vezes pode condicionar a realização de algumas AVDs, pelo que a sua administração deve ser sempre devidamente ponderada.

P18. A SIMULAÇÃO COM PACIENTES ATORES PARA O TREINO DE ESTRATÉGIAS DE COMUNICAÇÃO COM EQUIPAS MULTIDISCIPLINARES DE UNIDADES DE AVC: ESTUDO DE CASO

Assunção Matos¹, Joaquim Alvarelhão², Isabel Costa¹, Ana Rita Pinheiro³

1-CINTESIS@RISE e Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, 2-Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, 3-Instituto de Biomedicina (IBIMED) e Escola Superior de Saúde, Universidade de Aveiro, Portugal.

Introdução: Segundo as recomendações internacionais atuais, a pessoa com AVC deve ser rapidamente encaminhada para uma unidade específica para usufruir de uma intervenção especializada por uma equipa multidisciplinar. Imediatamente após o AVC, cerca de 2/3 dos sobreviventes exibem perturbações da comunicação, concomitantemente a outras alterações neurofuncionais que exigem cuidados multiprofissionais. Apesar da comunicação ser essencial para o sucesso terapêutico, nem sempre os profissionais de saúde estão preparados com ferramentas adequadas para otimizar a comunicação na presença de perturbações da mesma, o que pode aumentar a probabilidade de erro terapêutico. A simulação tem sido descrita como uma metodologia eficaz no treino de profissionais de saúde, sobretudo em situações que podem comprometer a segurança dos utentes e em que o trabalho de equipa é necessário.

Descrever o desenho, implementação e avaliação de uma formação sobre competências transversais de comunicação, dirigida a equipas de unidades de AVC.

Métodos: Uma equipa multidisciplinar de profissionais de saúde, liderada por um terapeuta da fala, desenhou uma formação teórico-prática focada em competências transdisciplinares de comunicação, nomeadamente o seu rastreio e intervenção com estratégias facilitadoras/barreiras de comunicação, com a duração de um dia, dirigida a profissionais de equipas de unidades de AVC. Consideraram-se médicos das especialidades de medicina interna, neurologia e fisioterapia, terapeutas da fala, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, enfermeiros de reabilitação e nutricionistas. A metodologia preconizada na formação foi a simulação com recurso a pacientes atores, previamente treinados pelos formadores. A formação decorreu presencialmente, no centro de simulação - SIMULA, da Universidade de Aveiro, em 2021. Os resultados da formação foram avaliados segundo as fases do modelo de Kirkpatrick (reação, conhecimento - antes e após a formação, e a transferência de competências para o contexto hospitalar após 6 meses).

Resultados: Participaram neste estudo 14 profissionais de saúde, de duas unidades de AVC. Todos os participantes consideraram que os objetivos do programa foram “relevantes” ou “realmente relevantes” e revelaram que a dinâmica e tipologia dos cenários de aprendizagem desenhados foram “excelentes”. No final da formação, observou-se uma melhoria do conhecimento avaliado. A maioria dos participantes teve oportunidade de pôr em prática no seu contexto hospitalar as competências treinadas na formação. As principais barreiras identificadas foram a “necessi-

dade de mais treino”, “falta de tempo” e “falta de oportunidade”.

Conclusão: O programa foi desenhado para sensibilizar os diferentes profissionais de saúde acerca de estratégias facilitadoras, assim como barreiras, da efetividade da comunicação com o sobrevivente de AVC. A simulação parece ser uma metodologia pedagógica dinâmica com potencial para melhorar o conhecimento e, consequentemente, competências de comunicação dos profissionais de saúde das unidades de AVC. A utilização da simulação com pacientes atores cria cenários realísticos diversificados, o que pode proporcionar um efeito multiplicador de reflexão e aprendizagem, com maior potencial para a transferência de competências para os cenários reais de trabalho.

Compromissos: A implementação do programa teve a colaboração da Iniciativa Angels. Entre outros objetivos, a equipa Angels portuguesa tem como missão melhorar a qualidade dos tratamentos existentes nos centros de AVC em Portugal.

P19. GESTÃO DA DISFAGIA POR ENFERMEIROS: ESTRATÉGIAS PARA A MUDANÇA DA PRÁTICA EM DOENTES PÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Catarina Fernandes; Maria do Céu Nunes; Adelino Agostinho; Nuno Palricas

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), Coimbra, Portugal

Introdução: Disfagia é descrita como um comprometimento da deglutição normal (Conselho Internacional de Enfermeiros [ICN], 2016). Ocorre entre 29% e 81% dos doentes com acidente vascular cerebral (AVC) agudo (Dziewas *et al*, 2021). Embora muitos doentes com AVC recuperem a deglutição dentro das primeiras semanas, 11%-50% ainda apresentam disfagia aos 6 meses (Dziewas *et al*, 2021). Complicações que podem resultar da disfagia, como pneumonia por aspiração, desnutrição e desidratação, representam causas comuns de morte nos doentes com AVC.

Aumentar a conformidade da ação dos enfermeiros com a boa prática na gestão da disfagia, em doentes pós AVC internados num serviço de neurologia de um hospital universitário em Portugal.

Metodologia: Foi utilizada a ferramenta de auditoria e *feedback* de Joanna Briggs Institute (JBI), *Practical Application of Clinical Evidence System* (PACES) e *Getting Research into Practice* (GRIP). Os critérios de auditoria (11) foram baseados na melhor evidência disponível, nomeadamente no Sumário de Evidência JBI: *Post Stroke Dysphagia: Nursing Management* (Moola, 2021). A amostra da auditoria de base foi constituída por 74 doentes com AVC, destes 25 com alterações da deglutição. Os profissionais em avaliação foram os enfermeiros da equipa, num total de 30. A colheita de dados centrou-se na análise retrospectiva da documentação do processo clínico eletrónico (SClínico). Foram identificadas as barreiras que conduziram aos resultados obtidos na auditoria de base e definidas as estratégias em conjunto com todos os elementos da equipa de enfermagem, promovendo a mudança na prática à conformidade com as práticas clínicas recomendadas. O projeto foi registado como uma atividade de melhoria da qualidade do hospital, pelo que não necessita de aprovação ética.

Resultados: Os resultados da auditoria de *baseline* mostraram que a conformidade para 6 critérios de auditoria (1, 3, 4, 6, 9 e 10) era inferior a 20%, enquanto para os outros critérios se situava entre 40 e 100%. Como barreiras foram identificadas: falta de conhecimento da equipa sobre avaliação da deglutição no doente com AVC; falta de sistematização do processo de cuidados no domínio da abordagem e documentação; falta de procedimento

normalizado sobre avaliação e cuidados de enfermagem a doentes pós AVC com deglutição comprometida; falta de articulação entre os diferentes profissionais que fazem parte do processo, como Nutricionista e Terapeuta da Fala. As estratégias a implementar incluem: formação da equipa, auditorias mensais à documentação de enfermagem/accompanhamento semanal, com reflexão na passagem de turno (discussão de casos clínicos); adequação do registo no SClínico com apoio da equipa responsável por esta área; elaboração de um procedimento normalizado e construção de vídeo e folheto ilustrativo da prática; melhoria da articulação entre os profissionais envolvidos. Uma nova auditoria pós-implementação será realizada incluindo o mesmo número de amostra de doentes e enfermeiros.

Conclusão: A implementação de um programa de boas práticas no âmbito da gestão da disfagia, com o envolvimento da equipa, reconhecimento das barreiras que impedem a prática como a recomendada pelas melhores evidências e conceção das estratégias, pode melhorar significativamente a ação padronizada dos enfermeiros nesta área de intervenção.

Referências:

Conselho Internacional de Enfermeiros. CIPE® versão 2015 – Classificação internacional para a prática de Enfermagem. Lisboa: Lusodidata; 2016.

Dziewias R, Michou E, Trapl-Grundschober M, Lal A, Arsava EM, Bath PM, et al. European Stroke Organisation and European Society for Swallowing Disorders guideline for the diagnosis and treatment of post-stroke dysphagia. *Eur Stroke J*. 2021;6:LXXXIX-CXV. doi: 10.1177/23969873211039721.

Moola S. (Evidence Summary. Post stroke dysphagia: Nursing management. JBI EBP Database. 2021;JBI-ES-1069-1

Agradecimentos: Agradecimentos à equipa da unidade de internamento C/UAVC do serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) e à equipa do projeto*: *Luís Sacramento, Elsa Vieira; Eva Sousa, Fernando Silva, António Marques e Cármen Nogueira.

P21. CUIDADOS DE ENFERMAGEM À PESSOA COM DEGLUTIÇÃO COMPROMETIDA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UM ESTUDO DE CASO

Sofia Loureiro, Ana Luísa Soares, Conceição Ferreira, Cristina Celeiro, Gina Moreira, Paula Silva
Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O AVC é definido como um défice neurológico súbito por isquemia irrigação ou hemorragia cerebral¹ e constitui uma das principais causas de mortalidade, morbilidade e incapacidade, com impacto na qualidade de vida das pessoas e dos cuidadores.² Classifica-se de acordo com o mecanismo de origem em isquémico, hemorrágico, criptogénico, e isquémico transitório³ e os sinais e sintomas variam de acordo com os fatores de risco, localização e extensão da lesão.²

A disfagia é das complicações mais frequentes do AVC⁴ e está associada à desidratação, desnutrição e aumento do risco de pneumonia,⁵ com repercussões negativas na recuperação funcional e qualidade de vida das pessoas. Assim, esta condição clínica deve ser foco de atenção na prática clínica e na investigação em enfermagem, com o objetivo de sistematizar a abordagem terapêutica à pessoa com disfagia.⁶ Esta avaliação deve ser efetuada pelos enfermeiros o mais precocemente possível, uma vez que o diagnóstico no compromisso da deglutição permite reduzir a taxa de prevalência de pneumonia.⁷

A reabilitação da pessoa com deglutição comprometida tem

como objetivo a recuperação da deglutição de forma segura e eficiente para garantir o aporte nutricional e qualidade de vida. Logo, impõe-se o planeamento dos cuidados de enfermagem, com o foco na melhoria das funções e na capacitação do utente/prestador de cuidados, para minimizar o impacto das incapacidades instaladas.

O objetivo foi apresentar uma abordagem terapêutica a um utente com disfagia, após AVC.

Metodologia: Estudo de caso de um utente de 50 anos, masculino, cognitivamente íntegro, internado por AVC isquémico da artéria cerebral média esquerda, com NIHSS 4 na admissão. Como sequelas *major* apresentava afasia, disfagia, e alterações do equilíbrio.

Avaliada a disfagia através da escala de *Gugging Swallowing Screen* (GUSS) e diagnosticado compromisso grave da deglutição, com necessidade de sonda nasogástrica. Elaborado um plano individual de reabilitação para a reeducação funcional que englobou dois tipos de intervenções: técnicas compensatórias e exercícios de reabilitação, nomeadamente, consistência da dieta, estimulação sensorial, posturas e manobras compensatórias, exercícios de reabilitação miofuncional, cuidados ao sistema sensorio-motor oral. Foram ainda implementadas intervenções no âmbito do ensinar, instruir e treinar o utente e o prestador de cuidados na adequação da dieta e prevenção da aspiração. O plano de cuidados foi implementado diariamente (segunda a sexta) e reavaliada escala de GUSS semanalmente.

Resultados: Quatro semanas após, verificou-se uma melhoria na deglutição, tendo sido removida sonda nasogástrica e iniciada dieta cremosa com líquidos na consistência pudim, com indicação para manter flexão da cabeça e realizar dupla deglutição, com progressão para consistência néctar após duas semanas. Além disso, o utente e prestador de cuidados demonstraram conhecimento e capacidades na adequação da dieta e na prevenção da aspiração.

Conclusão: A disfagia tem impacto negativo no prognóstico da pessoa com AVC, sendo fundamental que o enfermeiro elabore e implemente um programa de avaliação e reabilitação para evitar complicações (desidratação, desnutrição, pneumonia de aspiração). O diagnóstico precoce da disfagia permite iniciar medidas que minimizem ou previnam estas complicações, com ganhos em saúde e benefícios na qualidade de vida dos utentes.

Referências:

1. Serviço Nacional de Saúde. Via Verde do AVC. <https://www.sns.gov.pt/noticias/2019/04/01/via-verde-do-avc-3/>
2. Figueiredo A, Pereira A, Mateus S. Acidente vascular cerebral isquémico vs hemorrágico: taxa de sobrevivência. *HIGEA*. 2020;3: 35-45. https://revistahigeia.ipcb.pt/artigos_n3/03_Acidente_vascular_cerebral_isquemico_vs_hemorragico_taxa_de_sobrevivencia.pdf
3. American Heart Association. Types of Stroke. <https://www.stroke.org/en/about-stroke/types-of-stroke>
4. Takizawa C, Gemmell E, Kenworthy J, Speyer R. A Systematic Review of the Prevalence of Oropharyngeal Dysphagia in Stroke, Parkinson's Disease, Alzheimer's Disease, Head Injury, and Pneumonia. *Dysphagia*. 2016;31:434-41. doi: 10.1007/s00455-016-9695-9.
5. Cohen DL, Roffe C, Beavan J, Blackett B, Fairfield CA, Hamdy S, et al. Post-stroke dysphagia: A review and design considerations for future trials. *Int J Stroke*. 2016;11:399-411. doi: 10.1177/1747493016639057.
6. Oliveira I. A pessoa com deglutição comprometida após o acidente vascular cerebral: da evidência à prática [Tese de doutoramento, Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar]. Porto: ICBAS; 2022.
7. Palli C, Fandler S, Doppelhofer K, Niederkorn K, Enzinger C, Vetta C, et al. Early Dysphagia Screening by Trained Nurses Reduces Pneumonia Rate in Stroke Patients: A Clinical Intervention Study. *Stroke*. 2017;48:2583-5. doi: 10.1161/STROKEAHA.117.018157.

P23. VARIABILIDADE GENÓTIPO-FENÓTIPO DO CADASIL: RELATO DE CASO

FJ Ros Forteza

Serviço de Neurologia da ULS-Guarda, E.P.E.

Introdução: CADASIL (*cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy*) é uma angiopatia hereditária causada por mutações do gene *NOTCH3*, no cromossoma 9, gene expresso em células musculares lisas vasculares e pericitos. É caracterizado por uma grande variabilidade fenotípica, que dependerá da distribuição geográfica, idade de início, antecedentes familiares, e presença de factores de risco vascular (FRV). As evidências acumuladas sugerem associações clínicas entre o genótipo e os perfis fenotípicos do CADASIL com diferenças entre a população europeia e asiática, de acordo com a revisão de Yerim Kim, 2022. Nas populações asiáticas, as mutações *NOTCH3* foram mais frequentemente detectadas no exão 11 (40%-85%) e nas europeias nos exões 2-6 (60%-80%) particularmente no exão 4 (50%-75%).

Caso Clínico: Uma paciente de casal não consanguíneo, o pai faleceu em contexto de diabetes *mellitus* e a mãe antes dos 50 anos por AVC. Irmão falecido por cardiopatia; 3 filhas com enxaqueca. Dextra com 7º ano de escolaridade, desenvolve aos 33 anos depressão, aos 36 anos instaura-se HTA, aos 48 anos episódios transitórios de desorientação e outros com perda de consciência e queda sem sinais de epilepsia no EEG, aos 57 anos dislipidemia e AIT lacunar, aos 59 anos defeito cognitivo (DC) ligeiro amnésico e aos 60 anos progride a DC multi-domínio com as actividades da vida diária conservadas e presença de tremor postural na cópia, mas não na escrita. A RM craniana com presença de múltiplas lesões nodulares dispersas pela substância branca subcortical profunda, fronto-parietais, na cápsula externa, tálamo direito e a nível temporo-polar bilateralmente evocando o diagnóstico de CADASIL e o estudo genético confirmou um alelo com a variante c.1672C>T no exão 11. A restante investigação etiológica foi negativa: monitorização ECG-Holter, ecocardiograma, eco-Doppler dos vasos do pescoço e estudo analítico sistémico e auto-imune incluindo trombofilia. A utente atualmente faz prevenção secundária, suplemento alimentar com ómega 3 e treino cognitivo.

Conclusão: O mecanismo patogénico do CADASIL continua a ser desconhecido, mas a idade de início e a presença de FRV podem ser preditores de progressão clínica. Alertamos para o CADASIL subjacente entre a população jovem mesmo com a presença de FRV.

P24. ALICE NO PAÍS DAS MARAVILHAS

Mariana Rodrigues; Miguel Rebelo; Alexandra Anjo; Ana Catarina Pires; Joana Vicente

UCSP Macedo de Cavaleiros I, Unidade Local de Saúde do Nordeste

Introdução: A síndrome da Alice no País das Maravilhas é uma condição neuropsiquiátrica rara e caracterizada por alterações da percepção visual, distorção da imagem e da localização temporal ou outras alterações como a despersonalização e a desrealização. Estudos de neuroimagem identificaram, nesta síndrome, um padrão de hipoativação a nível occipital por oposição a uma hiperativação parietal. Pode constituir uma manifestação dos mais variados quadros neurológicos, quer a nível central, quer periférico ou ainda de forma iatrogénica. O acidente vascular cerebral surge como uma das etiologias desta condição.

Caso Clínico: Mulher de 72 anos, de raça negra, natural de Moçambique, hemodialisada por doença renal crónica desde

há 6 anos. Utente encontrava-se a aguardar a colocação de cateter venoso central por evidência de trombose ao nível da fistula arteriovenosa. Neste contexto, inicia quadro súbito de perturbações visuais com visão enovoadada em simultâneo com a descrição de dismorfismos corporais naqueles que a rodeavam – “vejo as cabeças muito alongadas e deformadas, como caveiras” (sic). Quadro acompanhado por cefaleia, dor e parestesias do membro superior esquerdo. Realiza TC-CE que descreve enfartes recentes no território das artérias cerebrais posteriores e da artéria cerebelosa superior esquerda e angio-TC a evidenciar diminuição focal do calibre da artéria cerebral posterior esquerda, com provável estenose focal. Assume-se, então, o diagnóstico de enfarte cerebral multiterritorial, de provável etiologia embólica. Pelas queixas visuais, a motivar a suspeita de síndrome da Alice no País das Maravilhas, inicia ácido valpróico com reversão do quadro. Após alta hospitalar, e nas consultas subsequentes com a sua médica assistente, a utente manteve, esporadicamente, queixas visuais com sensação de alteração da percepção de elementos: dismorfias corporais, sobretudo em terceiros e por vezes também em pássaros.

Conclusão: A síndrome da Alice no País das Maravilhas pode constituir uma manifestação de AVC, algo peculiar e pouco frequente. Torna-se por isso fundamental reconhecê-lo e às suas manifestações, permitindo um diagnóstico correto e atempado e, quando necessário, um tratamento adequado às causas subjacentes.

P25. EVENTO VASCULAR CEREBRAL RECORRENTE: UMA ESTRATEGIA PERSONALIZADA

Cristiano Gante¹, Catarina Fernandes¹, César Nunes², Marco Costa³, Luís Paiva³, Fernando Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra

Introdução: O AVC Isquémico é uma entidade com diferentes etiologias, sendo a cardioembólica das mais comuns, nomeadamente em contexto de fibrilhação auricular (FA). A relevância do seu diagnóstico coloca-se na medida em que com uma anticoagulação oral eficaz, conseguimos diminuir eficazmente a recorrência de eventos vasculares. Neste caso, apresentamos uma doente com história de AVC isquémicos recorrentes com antecedentes de FA sob anticoagulação.

Caso Clínico: Trata-se de uma doente de 73 anos, autónoma, com antecedentes de FA e de AVC isquémico do território anterior direito em 2020, de etiologia cardioembólica, associado a incumprimento terapêutico, à data sob apixabano na dose de 5 mg apenas uma vez por dia, sem indicação médica para essa posologia, tendo tido alta sem défices neurológicos relevantes e com ajuste de dose para 5 mg toma *bid* (bid). Em outubro de 2022 recorre ao SU por quadro de instalação súbita de alteração da linguagem por oclusão da artéria cerebral média esquerda (ACM), tendo sido submetida, em fase aguda, a trombectomia com recanalização eficaz e benefício clínico. Mais uma vez foi admitida etiologia cardioembólica, mas agora com noção de cumprimento terapêutico, pelo que se trocou anticoagulação oral para dabigatran 150 mg *bid* e se referenciou para encerramento do apêndice auricular esquerdo (AAE). Seis dias após a alta a doente recorre novamente ao serviço de urgência por evento vascular isquémico do território da ACM esquerda em janela terapêutica para trombectomia que realizou com recanalização eficaz e benefício clínico. O estudo vascular arterial e estrutural cardíaco não identificou ou-

tra etiologia que não a já conhecida FA. Reiniciou dabigatrano ao quinto dia pós-evento (assumido período de janela para o novo anticoagulante). Dada a recorrência dos eventos vasculares, realizou-se estudo analítico com doseamento da concentração plasmática de dabigatrano que se revelou significativamente inferior ao expectável. Decido em equipa reiniciar apixabano 5 mg bid, com comprovação de concentração plasmática adequado do fármaco, enquanto aguardava encerramento do AAE a que foi submetida em Dezembro de 2022.

Conclusão: Neste caso clínico descrevemos a ocorrência de três eventos cerebrovasculares maior num curto período temporal, sempre com a mesma presunção etiológica (cardioembólica por FA). Pretendemos realçar que, apesar de pouco frequente, pode existir falência terapêutica associada aos NOACs, obrigando a reconsiderações terapêuticas, nomeadamente troca de anticoagulante oral, e encerramento do AAE. Contudo, a resistência intrínseca ao fármaco usado deve ser uma hipótese a equacionar, razão pela qual, na era em que cada vez mais se fala da medicina personalizada, devemos considerar a realização de provas de coagulação específicas/doseamento da concentração plasmáticas destes fármacos no doente com eventos recorrentes.

P26. ATAXIA SUBAGUDA COMO APRESENTAÇÃO CLÍNICA DE ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES

Vítor Mendes Ferreira¹, Tiago Neto Gonçalves², Danna Krupka¹, João Pedro Marto^{1,3}, Miguel Viana-Baptista^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital da Luz Lisboa, 3-CEDOC, Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: A arterite de células gigantes é uma vasculite sistémica com predileção pela artéria aorta e troncos supra-aórticos. Raramente pode apresentar-se como AVC isquémico, sendo que está mais frequentemente associada a eventos do território vertebro-basilar.

Caso Clínico: Mulher de 89 anos de idade com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, cardiopatia isquémica e insuficiência cardíaca recorreu ao Serviço de Urgência por um quadro progressivo com 2 meses de evolução de instabilidade postural e dificuldade na marcha. Em paralelo, existe um quadro de astenia, anorexia e perda ponderal (7 kg). À observação destacava-se marcha de base alargada com necessidade de apoio bilateral, titubeação do tronco na posição sentada, discreta dismetria e ataxia tetrapendicular. A doente foi internada no Serviço de Neurologia com a suspeita de ataxia subaguda de etiologia paraneoplásica. Analiticamente com anemia normocítica e normocrómica (hemoglobina 8,7 g/dL) e VS 79 mm/h. RM-CE e angioRM-CE demonstraram múltiplas lesões isquémicas no território vertebro-basilar, em diferentes tempos, e oclusão da artéria vertebral esquerda (V4). Revendo a história clínica, apura-se a existência de queixas de claudicação da mandíbula e obscurações visuais transitórias. Sem queixas de cefaleia. À observação verificado endurecimento da artéria temporal superficial esquerda sem pulso palpável. Eco-Doppler dos vasos do pescoço e das artérias temporais com doença estenosante difusa das artérias vertebrais e sinal do halo bilateral nas artérias temporais. Biópsia da artéria temporal superficial esquerda revelou inflamação transmural com células gigantes multinucleadas. Foi iniciada terapêutica com antiagregação e imunossupressão (3 dias de metilprednisolona 1000 mg, seguido de prednisolona 60 mg/dia e metotrexato 10 mg/semana). Aos 3 meses verificou-se resolução completa do quadro, sem alterações ao exame neurológico e com marcha autónoma.

Conclusão: O presente caso ilustra uma apresentação atípica de arterite de células gigantes, no qual a ocorrência de múltiplos eventos recorrentes no território vertebro-basilar mimetizou uma apresentação de ataxia progressiva. A inflamação vascular com consequente estenose difusa das artérias vertebrais poderá explicar esta apresentação.

P27. “VER O MUNDO AO CONTRÁRIO”: UMA MANIFESTAÇÃO DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL RARAMENTE OBSERVADA

Roberto Mendes Franco^{1,2,3}, Rafael Dias^{1,2,3}, Pedro Abreu^{1,3}, Madalena Pinto¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira, Portugal; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A ilusão de inclinação do quarto (*room tilt illusion*) consiste na rotação do campo visual circundante, na qual o doente o visualiza com uma rotação variável entre 45 e 180 graus. Apesar da fisiopatologia deste fenómeno não ser, ainda, bem compreendida, pensa-se que vários sistemas como o visuoespacial e o proprioceptivo desempenham um papel importante. O acidente vascular cerebral (AVC) da circulação posterior, é a sua causa mais comum. A resolução espontânea deste fenómeno é atribuída a mecanismos compensatórios cerebrais que se iniciam logo após o AVC.

Casos Clínicos: Apresentamos dois casos do mesmo fenómeno ocasionado por um AVC em regiões anatómicas diferentes. O primeiro caso trata-se de um homem de 64 anos com antecedentes de dislipidemia, tabagismo (43 UMA) e hábitos etílicos (24 g/dia) que dois dias após cirurgia urológica, iniciou queixas súbitas de desequilíbrio para a direita, descoordenação dos membros direitos e sensação de que “via tudo ao contrário”. Melhor caracterizando esta última alteração visual foi possível perceber que o doente apresentava sensação de rotação do eixo vertical do campo visual que ocorria transitoriamente em decúbito, habitualmente de manhã com duração de segundos a minutos, com resolução espontânea compatível com ilusão de inclinação do quarto de 90 graus. Ao exame neurológico apresentava nistagmo induzido pelo olhar em todas as direções, mais marcado na dextroversão; dismetria dos membros direitos nas provas de coordenação motora (NIHSS-2). O segundo caso é o de um homem de 58 anos com antecedentes de hematoma subdural crónico bilateral, enfarte agudo do miocárdio, hipertensão arterial e diabetes *mellitus* tipo dois. Recorreu ao serviço de urgência cinco dias após início súbito de sensação de desequilíbrio para a direita. Referia também sensação de rotação do eixo vertical do campo visual, compatível com ilusão de inclinação do quarto de 90 graus, via “os armários deitados” (sic), o que ocorria transitoriamente quando em decúbito. Ao exame neurológico apresentava ptose e miose à direita, diplopia binocular horizontal, nistagmo horizonte-rotatório para a esquerda na posição neutra e na levoversão; dismetria na prova dedo-nariz à direita e marcha de base alargada (NIHSS-1). No primeiro doente foi observado um enfarte cerebral no território da artéria cerebelosa superior direita, e no outro doente, uma lesão isquémica na vertente direita do bulbo raquidiano. Iniciou-se prevenção secundária, nos dois casos, antiagregação plaquetar e antidiplidémico (estatina); assim como terapia de reabilitação. Estes doentes mantêm os mesmos défices neurológicos.

Conclusão: Estes dois casos são exemplos raramente descritos de ilusão de inclinação do quarto, por AVC do hemisfério cerebeloso direito e região bulbar direita, respetivamente. Além do contributo das vias cerebelosas, o corpo geniculado lateral do tálamo parece também ter um papel importante neste fenómeno, uma vez que esta estrutura diencefálica recebe aferências auditivas, visuais e vestibulares provenientes do tronco encefálico, nomeadamente, do bulbo raquidiano, consideradas fundamentais para a representação do espaço visual externo. Estes casos reforçam a importância destas considerações anatómicas e confirmam o papel destas estruturas para a representação vertical do campo visual. Os achados pouco comuns da observação neurológica podem tornar-se, desta forma, cruciais na marcha diagnóstica.

P29. OCLUSÃO DA ARTÉRIA DE PERCHERON: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Beatriz Fernandes¹, Maria Inês Silva¹, Filipa Dionísio², Cátia Carmona¹, Fernando Pita¹

1-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, 2-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão

Introdução: A alteração do estado de consciência, de forma isolada, raramente é causada por um acidente vascular cerebral (AVC) isquémico. Tal pode ocorrer por compromisso talâmico bilateral, como na síndrome do topo da artéria basilar ou por oclusão da artéria de Percheron (AP). A AP é uma variante anatómica que se origina unilateralmente do segmento P1 de uma das artérias cerebrais posteriores e se bifurca, vascularizando ambos os tálamos.

As manifestações clínicas da oclusão da AP são variadas e inespecíficas, sendo as mais frequentes a alteração do estado de consciência, hipersonolência e alterações da oculomotricidade.

Caso Clínico: Uma mulher de 81 anos, autónoma, com antecedentes conhecidos de hipertensão arterial, dislipidemia, excesso de peso e ansiedade, é transportada às urgências por alteração do estado de consciência – encontrada pela família deitada e não reativa ao estímulo verbal. Da medicação habitual destaca-se diazepam 2,5 mg diários. Foi assistida por uma equipa do Instituto Nacional de Emergência Médica no local descrevendo-se uma pontuação na *Glasgow Coma Scale* de 11, pupilas mióticas e pouco reativas à luz, com resposta apenas parcial ao flumazenil. Excluiu-se hipoglicemia. À chegada ao hospital apresentava lentificação psicomotora, sem sinais focais. O filho referia maior ansiedade no dia prévio pelo que a doente terá tomado mais comprimidos de diazepam do que o habitual, não sabendo quantificar. Admitiu-se intoxicação aguda por benzodiazepinas. Foi solicitada tomografia computadorizada (TC) crânio-encefálica simples que mostrou “hipodensidades focais tipo lacunares, talâmicas bilaterais impossíveis de datar corretamente por este método”. Assistiu-se a recuperação completa do estado de consciência em algumas horas. No dia seguinte observou-se recorrência da depressão do estado de consciência, desta vez associada a alteração da oculomotricidade com parésia do olhar conjugado na supra e infra-versão. O exame de imagem foi repetido e revelou: “atingimento lesional com hipodensidade talâmica anterior bilateral, com expressão mais significativa à direita, em relação provável com lesão isquémica, possivelmente provocada por variante anatómica do território da artéria cerebral posterior – artéria de Percheron”. Iniciou dupla antiagregação plaquetária e estatina de alta potência e foi internada para realização de estudo etiológico. O ecocardiograma, o ECG-Holter e o eco-Doppler dos vasos do pescoço não demonstraram alterações significativas. Fez ainda TC com estudo dos vasos do pescoço e intracranianos que excluiu oclu-

sões ou estenoses hemodinamicamente significativas. A ressonância magnética crânio-encefálica mostrou, para além das lesões isquémicas recentes já conhecidas, padrão de ligeira leucoencefalopatia microvascular crónica e sequelas microvasculares isquémicas a nível subcortical parietal à esquerda. À data de alta apresentava-se vígil e orientada em todas as vertentes, mantendo ainda a parésia na supra e infra-versão do olhar.

Conclusão: O diagnóstico de AVC torna-se mais desafiante quando a apresentação é inespecífica ou pouco frequente. A apresentação por depressão da consciência isolada é rara e coloca-nos no campo alargado de diagnóstico diferencial com causas metabólicas, tóxicas e inflamatórias/infecciosas. A instalação abrupta (ictal), quando é possível determinar, permite-nos suspeitar clinicamente da etiologia vascular. Este caso pretende ainda contribuir para o reconhecimento da sintomatologia e do padrão imagiológico associados à oclusão da AP.

P30. QUERATOPATIA NEUROTRÓFICA NA SÍNDROME DE WALLEBERG: UM CASO RARO

Ana Filipa Gonçalves (apresentador), Tiago Serra, Inês Natário
Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho – Centro de Reabilitação do Norte

Introdução: A síndrome de Wallenberg é rara e pode ocorrer após AVC da artéria vertebral ou cerebelosa pósterio-inferior (PICA), mas o desenvolvimento de queratopatia neurotrófica associada é ainda mais raro. A queratopatia neurotrófica trata-se de uma lesão do epitélio/estroma da córnea, associada a hipostesia/anestesia da mesma causada por lesão/alteração da inervação trigeminal da córnea a qualquer nível.

O objetivo deste trabalho passa por descrever um caso clínico de aparecimento tardio de défice visual causado por queratopatia neurotrófica num doente com síndrome de Wallenberg e fazer uma breve revisão do tema.

Caso Clínico: Homem de 54 anos, sem antecedentes pessoais relevantes, sofreu AVC isquémico em território da PICA direita, confirmado por TC com hipodensidade corticossubcortical cerebelosa inferior direita e angio-TC cerebral, onde se constatou sub-occlusão do segmento V0/V1 e oclusão do segmento V4 da artéria vertebral direita. Apresentava-se clinicamente com disartria, disfagia, síndrome de Horner, hemiparesia atáxica e hemihipostesia da face ipsilateral. Após a fase aguda, integrou programa de reabilitação intensiva em regime de internamento em Centro de Reabilitação, onde iniciou quadro de desconforto/sensação de secura ocular e défice visual com visão turva no olho direito 47 dias após o AVC. Por esse motivo, foi solicitada observação por Oftalmologia, que diagnosticou queratopatia neurotrófica, já com ulceração da córnea direita, a justificar o quadro. O tratamento prolongado com lubrificantes oculares e colírio de insulina tópica, assim como curto período de corticoide e antibioterapia tópica permitiu a resolução da úlcera da córnea e melhoria da acuidade visual do olho direito 6 meses após o diagnóstico. Apesar do défice visual, conseguiu progredir no programa de reabilitação em internamento, com resolução da hemiparesia atáxica direita. À data de alta, com autonomia modificada para as AVD, capacidade de escrita e boa motricidade fina, bom equilíbrio de tronco em sedestação e ortostatismo e capaz de marcha segura com andarilho. Contudo, manteve hemihipostesia da face direita, disartria leve e disfagia grave com alimentação autónoma por PEG.

Conclusão: A queratopatia neurotrófica, embora rara, pode ocorrer tardiamente em doentes com síndrome de Wallenberg, surgindo como sensação de desconforto/secura ocular/objeto

estranho e déficit visual do olho ipsilateral. O conhecimento desta patologia permite o tratamento precoce e adequado, prevenindo o déficit visual grave como sequela a longo prazo, que poderia acarretar maior incapacidade e influenciar negativamente a reabilitação.

P31. AFECTO PSEUDOBULBAR: UMA SEQUELA PÓS-AVC

João Dias¹, Sofia Amorim², Renato Nunes², Ana Cavalheiro³

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro – Vila Real, 2-Hospital da Prelada – Porto, 3-Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Introdução: O afecto pseudobulbar (APB) pode ocorrer em associação com múltiplas doenças neurológicas, inclusive o AVC. O APB é caracterizado por choro ou riso descontrolado que pode ser desproporcionado, inadequado ao contexto social. Existe uma disparidade entre a expressão emocional do paciente e a sua experiência emocional. A patofisiologia não se encontra completamente estabelecida. Uma hipótese admite que o cerebelo desempenha um papel fundamental na modulação das respostas emocionais mantendo-as adequadas à situação social e ao humor do paciente, com base no input do córtex cerebral. A perturbação dos circuitos corticopontino-cerebelares resulta na deterioração desta modulação cerebelar, causando PBA.

Caso Clínico: Homem de 65 anos, previamente autónomo, reformado, com antecedentes de hipertensão arterial essencial e psoríase. Recorreu ao serviço de urgência da área de residência por quadro de instalação súbita de déficit motor direito e disartria após o despertar matinal. A TC-CE realizada não revelou lesões agudas. Foi assumido provável enfarte cerebral lacunar pelo que o doente teve alta sob dupla antiagregação. Após 10 dias o doente regressou ao SU por quadro de hemiparesia e hemihipotesia esquerda, PFC esquerda, disartria, cefaleia associado a labilidade emocional. A RM realizada objetivou enfarte protuberancial paramediano bilateral. Atendendo ao tempo de evolução o doente não foi submetido a terapia de fase aguda. No decurso do internamento iniciou programa de reabilitação. Atendendo ao quadro de labilidade emocional iniciou amitriptilina 25 mg id.

Após 4 semanas de internamento foi transferido para o Hospital da Prelada para integração em programa de reabilitação em regime intensivo.

Na admissão o doente estava orientado e apresentava PFC esquerda, disartria, disfagia (FOIS 4 com líquidos espessados a mel), hemiparesia esquerda flácida (esboçava flexão dos dedos no membro superior, e adução da anca e extensão do joelho no membro inferior). Encontrava-se algaliado em drenagem livre e funcionalmente dependente nas AVD. Do ponto de vista emocional manifestava múltiplos episódios diários incontroláveis de choro, alternados por episódios de riso incontroláveis. Estes episódios revelavam-se por vezes incongruentes com o humor basal.

Iniciou programa de reabilitação nas valências de Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Terapia da Fala e Neuropsicologia. Foi solicitada a colaboração de Psiquiatria que substituiu a amitriptilina e iniciou lamotrigina 25 mg id, ajustada posteriormente para 50 mg id.

À data de realização deste resumo o quadro funcional evoluiu com progressão na dieta (FOIS 5), marcha com apoio de tripé e regime vesical com micções por sensação. Do ponto de vista emocional os episódios supracitados tornaram-se menos frequentes, predominando o riso, após a introdução e ajuste da lamotrigina e aquisição de estratégias comportamentais.

Conclusão: A APB tem impacto na qualidade de vida e interações sociais dos doentes. Embora os mecanismos não sejam

totalmente compreendidos, a transmissão serotoninérgica e glutamatérgica parece desempenhar um papel importante e existem benefícios terapêuticos no tratamento com inibidor seletivo da recaptação da serotonina, antidepressivos tricíclicos ou mais recentemente com dextrometorfano/quinidina. No caso exposto, por manutenção do estado emocional a amitriptilina foi substituída por lamotrigina, com benefício clínico. A terapia cognitiva pode também contribuir para a gestão da APB veiculando estratégias de *coping*.

P32. A IATROGENIA NA PREVENÇÃO NO AVC: TRÊS CASOS CLÍNICOS DE DISFAGIA APÓS ENDARTERECTOMIA CAROTÍDEA

Ana Cavalheiro¹, Marta Silva¹, Filipa Pereira¹

1-Serviço de Fisiatria do Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

Introdução: O acidente vascular cerebral continua a ser uma das principais causas de morte em Portugal, mas a aposta na prevenção e tratamento precoces tem permitido reduzir a sua prevalência. A doença aterosclerótica carotídea é responsável por 10%-15% dos casos. Desta forma, mesmo em doentes assintomáticos, as *guidelines* atuais recomendam a realização do tratamento endovascular nas estenoses carotídeas. Deste procedimento podem surgir complicações como AVC, hematoma local, lesão nervosa ou infeção. Os nervos cranianos mais comumente afetados são o nervo hipoglosso, vago, glossofaríngeo ou facial, sendo que a prevalência de lesão nervosa é baixa (3%-5%). Ocorrem essencialmente lesões de neuropraxia por tração excessiva durante o procedimento, pelo que os défices são comumente transitórios. Além disso, o edema e as alterações tecidulares decorrentes da intervenção poderão condicionar dor, alterações da deglutição, fonação, entre outros. Não existem dados relativamente à prevalência da disfagia neste contexto, mas a sua presença acresce riscos de infeções respiratórias, desnutrição ou engasgamento.

Casos Clínicos: Relatamos os casos de um homem de 77 anos (doente A), um homem de 80 anos (doente B) e uma mulher de 60 (doente C) com doença aterosclerótica carotídea (estenoses da artéria carótida interna superiores a 80%). O doente A e C não tinham antecedentes de eventos vasculares, mas o doente B tinha sofrido dois AVC no passado. Os três doentes foram submetidos a endarterectomia carotídea e, em todos, os relatos cirúrgicos não descreveram intercorrências durante os procedimentos.

No período pós-operatório agudo, os doentes apresentaram queixas de disfagia e necessidade de adaptação da dieta. Os doentes A e C apresentavam desvio da língua à protusão, atrofia da hemilíngua e déficit de mobilidade e força da mesma. O doente B apresentava desvio da úvula para a esquerda, diminuição da sensibilidade da parede posterior da orofaringe e da elevação do complexo hio-laríngeo. Na avaliação por ORL, foi também detetada paresia da corda vocal esquerda. A dieta foi adaptada em todos os doentes (doente A - *Functional Oral Intake Scale* (FOIS) 6; doente B - FOIS 2; doente C - FOIS 5) e iniciado tratamento de reabilitação consistindo em treino da motricidade oro-facial e reeducação da deglutição com ensino de técnicas de limpeza e treino de volume e consistências.

Após seis meses de tratamento, o doente A e B tiveram alta, apresentando evolução positiva com capacidade de deglutição normalizada (dieta geral, FOIS 7). A doente C manteve dieta adaptada por dor no local da cicatriz durante a mastigação (sólidos na consistência de puré e líquidos finos com controlo de volume, FOIS 5) e atualmente é acompanhada em Consulta da Dor.

Conclusão: O tratamento da doença aterosclerótica carotídea é uma estratégia essencial na prevenção do acidente

vascular cerebral, mas existem complicações associadas ao tratamento endovascular. Sendo a endarterectomia carotídea o tratamento de primeira linha, será importante estar atento ao surgimento de disfagia neste contexto, de forma a iniciar precocemente o tratamento e prevenir as complicações associadas.

P33. ALTERAÇÕES VISUAIS SECUNDÁRIAS A ENFARTE DA CIRCULAÇÃO CEREBRAL POSTERIOR: UM DESAFIO NA REABILITAÇÃO

João Dias¹, Sofia Amorim², Renato Nunes², Ana Cavalheiro³

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro – Vila Real, 2-Hospital da Prelada – Porto, 3Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Introdução: Os enfartes no território da artéria cerebral posterior ocorrem em cerca de 5%-10% de todos os acidentes vasculares cerebrais isquémicos. Apesar da mortalidade pós AVC nestes territórios ser baixa, a morbidade pode ser alta. Neste sentido, a cegueira cortical pode ser uma seqüela devastadora, comprometendo as AVC e as atividades profissionais dos doentes.

Caso Clínico: Homem de 64 anos, previamente autónomo, florista, com antecedentes de hipertensão arterial essencial, ex-fumador e portador de prótese aórtica mecânica desde 2007 por insuficiência valvular. Recorreu ao serviço de urgência (SU) do hospital da área de residência por diminuição progressiva da acuidade visual desde o despertar matinal.

Na admissão no SU encontrava-se hemodinamicamente estável e apirético. No exame neurológico encontrava-se colabrador e orientado nas 3 dimensões. Sem alterações na fala e linguagem. Pupilas isocóricas e fotorreativas. Diminuição da acuidade visual bilateral. Campos visuais e oculomotricidade preservados. Sem alterações nos restantes pares cranianos. Não foram registados défices de força muscular, ou sensitivos. Sem dismetria na prova dedo-nariz.

Na angio-TC CE realizada foi identificada oclusão distal das artérias cerebrais posteriores, à esquerda com oclusão proximal da artéria calcarina e à direita com oclusão moderadamente distal da artéria calcarina. O doente não foi submetido a trombólise (hipocoagulado) nem a trombectomia, não tendo indicações para a mesma. Nos restantes exames auxiliares de diagnóstico não foi objetivada a etiologia dos trombos.

Após 7 semanas de internamento foi transferido para a Unidade de Reabilitação de AVC do Hospital da Prelada para integração num programa multimodal de reabilitação.

Na avaliação inicial foi objetivada prosopagnosia, agnosia visual e acromatopsia. Nos outros domínios cognitivos não demonstrou alterações. Iniciou programa de reabilitação nas valências de Terapia Ocupacional, Fisioterapia e Neuropsicologia. No decurso do programa de reabilitação foram veiculadas e treinadas estratégias de compensação e de substituição. Adicionalmente nas sessões de Neuropsicologia foi utilizado o sistema informático RehaCom como terapia adjuvante.

Atendendo à atividade profissional do doente, e à necessidade de identificação das cores foi introduzido o sistema ColorADD que permite a conversão das cores em sistemas de símbolos.

O doente apresentou evolução favorável do ponto de vista funcional com a assimilação das estratégias de compensação e de substituição introduzidas no programa de reabilitação.

À data de alta o doente encontrava-se autónomo, com capacidade para realização das atividades básicas e instrumentais de vida diária, não obstante apresentava dificuldade nas tarefas de análise perceptiva, na identificação de cores, bem como na integração da informação visual em ambientes desconhecidos.

O sistema ColorADD permitiu ao doente a manutenção da atividade profissional prévia.

Conclusão: Em contraste com as sequelas motoras do AVC, não existe atualmente tratamento fisiátrico padronizado, validado, ou amplamente aceite para a reabilitação da visão em pacientes com cegueira cortical. As terapias centram-se tipicamente em aspetos da terapia ocupacional que envolvem o ensino de estratégias compensatórias ou de substituição, sendo o objetivo ensinar os pacientes a maximizar a utilização da sua visão remanescente. No caso clínico apresentado as estratégias compensatórias, e em particular o sistema ColorADD permitiram a reintegração profissional do doente.

P34. PSICOSE PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Luísa Santa Marina¹, Pedro Felgueiras¹, Odete Nombora¹, Margarida Vieira¹, Mariana Rocha²

1-Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Os sintomas neuropsiquiátricos pós-acidente vascular cerebral (AVC) ocorrem em pelo menos 30% dos doentes, constituindo preditores de mau prognóstico. Incluem depressão, ansiedade, fadiga e apatia, com considerável sobreposição clínica. Alterações de personalidade, mania e psicose são manifestações menos frequentes, mas igualmente de difícil controlo. A sintomatologia psicótica pode surgir imediatamente após o evento vascular. Quando os sintomas psicóticos surgem depois do primeiro mês denominam-se "*delayed-onset post-stroke psychosis*".

Os sintomas mais proeminentes na psicose pós-AVC incluem mais comumente a presença de delírios sem alucinações, podendo, no entanto, existir a presença concomitante de delírios e alucinações ("*schizophrenia-like psychosis*"). Relativamente à atividade delirante, a mais comum é a de conteúdo persecutório e dentro da atividade alucinatória, a mais comum é a auditiva. A grande maioria das lesões objetivadas na psicose pós-AVC encontram-se no hemisfério direito.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 68 anos, afrodescendente. Viúva, natural de Angola, onde vivia. Sem escolaridade. Dos antecedentes médico-cirúrgicos destaca-se hipertensão arterial, pré-diabetes e AVC da artéria cerebral posterior esquerda, de etiologia indeterminada, cerca de 9 meses antes de recorrer ao Serviço de Urgência (SU), com hemiparesia direita sequelar, motivo pelo qual se mudou para Portugal para casa de uma filha. Sem registo de antecedentes psiquiátricos pessoais ou familiares.

Referenciada ao SU por sintomatologia psicótica com 4 meses de evolução (início 5 meses após AVC), pautada por ideias delirantes de conteúdo persecutório e místico, atividade alucinatória visual, táctil, olfativa e gustativa com prejuízo da alimentação. Esta sintomatologia era acompanhada de angústia marcada e ideias passivas de morte. À observação, apresentava-se desorientada no tempo e espaço, com atenção captável e mantida. Sem crítica para a sua condição mórbida ou necessidade de tratamento. Propôs-se internamento em Psiquiatria para compensação psicopatológica.

Realizou estudo analítico, sem alterações relevantes, e tomografia computadorizada cerebral, em contexto de SU: "áreas de encefalomalácia em localização cortico-subcortical occipito-témporo-parietal medial e na vertente posterior do tálamo à esquerda, a traduzirem sequelas de enfarte antigo em território

da artéria cerebral posterior (...) enfartes antigos na região estriatocapsular anterior esquerda, assim como pequena lacuna isquémica crónica no tálamo direito. Sem evidência de lesões isquémicas agudas (...).”

Durante o internamento realizou avaliação Neuropsicológica que sugeriu “deterioração da performance cognitiva, com maior evidência nas competências mnésicas, atencionais e do funcionamento executivo”. Titulou-se risperidona até 15 mg/dia, sem remissão da sintomatologia. Realizou-se switch para aripirazol, titulado até 15 mg/dia, verificando-se remissão parcial da ideação delirante e resolução da atividade alucinatória.

Conclusão: O caso clínico apresentado ilustra uma psicose pós-AVC, uma entidade considerada rara. Além disso, trata-se de uma apresentação atípica, pois os sintomas psicóticos consistem não só em delírios, mas também em alucinações de subtípos menos frequentes. A predominância de lesões no hemisfério esquerdo é também incomum.

A psicose no contexto de AVC tem sido uma área pouco investigada, resultando num parco suporte literário para a prática baseada na evidência e não constando da maioria das normas de orientação para os sintomas neuropsiquiátricos do AVC.

P35. NEURO-BEHÇET COMO PROVÁVEL CAUSA DE AVC ISQUÉMICO DO TRONCO CEREBRAL: APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Maria Inês Silva¹, Miguel Miranda¹, Vera Montes¹, Fernando Pita¹, Cátia Carmona¹

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

Introdução: A doença de Behçet é uma doença inflamatória mutissistémica, crónica e recorrente de etiologia indeterminada. Com uma prevalência semelhante entre géneros, é habitualmente mais grave no género masculino. Descrita em 1937 pela tríade clássica de úlceras genitais e orais dolorosas com uveíte, ocorre por envolvimento vascular, venoso e arterial (perivasculite sistémica com infiltração neutrofílica precoce e edema endotelial, afetando os pequenos, médios e grandes vasos). Pode ter compromisso dermatológico, ou de qualquer outro órgão ou sistema. No neuro-Behçet, que afecta 5 a 15% dos doentes, ocorre compromisso neurológico por dois mecanismos causais distintos: 1. Parenquimatoso inflamatório, com compromisso frequente do tronco cerebral (rombencefalite); 2. Não Parenquimatoso por compromisso meníngeo, pseudotumor cerebris ou por lesão vascular, seja por trombose venosa ou, mais raramente, por isquémia arterial. Na doença de Behçet, o neuro-Behçet e a doença vascular *major* são fatores de mau prognóstico.

Caso Clínico: Homem de 20 anos, português, com antecedentes de quatro episódios de uveíte, seguido em reumatologia por provável doença inflamatória do intestino (DII) com calprotectina fecal elevada e história familiar de doença de Crohn. Em junho de 2021 foi avaliado no serviço de urgência por quadro de hemiparesia direita, grau 3/5, e disartria com 72 horas de evolução. Realizou RM-CE com angio-RM documentando-se AVC isquémico protuberancial esquerdo. Doppler dos vasos do pescoço e transcraniano com ligeiros aumentos focais das velocidades de fluxo na artéria cerebral média esquerda, contudo sem critérios para estenose. O estudo do LCR era normal. No soro, a pesquisa de HLA B 51/52 foi negativa. Meses depois, o doente foi novamente internado para realização de angiografia, que não tinha sinais sugestivos de vasculite do SNC. Nesta fase, o doente apresentava manchas eritematosas em toalha na região malar e cervical sugestivas de eritromelalose, aftas orais

dolorosas, dor articular em ambas as articulações do punho, diminuição da acuidade visual do olho esquerdo e dor ocular. A avaliação oftalmológica mostrou edema da papila e mácula. Por suspeita de nevrite óptica, iniciou corticoterapia sistémica, com melhora clínica parcial após ciclo de 5 dias. Dada a suspeita de neuro-Behçet e espondilartropatia associada a DII (colonoscopia com erosões aftosas e calprotectina fecal elevada), foi iniciado tratamento com azatioprina que não tolerou, pelo que se encontra medicado com adalimumab.

Conclusão: No caso do nosso doente, apesar do AVC isquémico arterial ser uma causa rara de apresentação de neuro-Behçet, a história recorrente de uveíte, lesões dermatológicas, úlceras da mucosa oral e intestinal, a ausência de alterações no LCR, a RM revelando uma lesão vascular com envolvimento do tronco cerebral e a negatividade de toda a investigação para AVC no jovem, leva-nos a colocar a hipótese de neuro-Behçet (forma não parenquimatosa). Tratando-se de uma doença potencialmente tratável, deve fazer parte do diagnóstico diferencial de situações inflamatórias, infecciosas, tumorais e desmielinizantes com compromisso do SNC, bem como da investigação etiológica do AVC no jovem, sendo imperativo, com o seu diagnóstico, o início precoce e terapêutica imunossupressora, de forma a melhorar o prognóstico.

P37. REABILITAÇÃO SEXUAL NO DOENTE SOBREVIVENTE DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

João Santos Faria, João Nuno Malta, Carla Hovenkamp, Francisca Melo Ferreira, Ana Margarida Ferreira
Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Introdução: Segundo a OMS, a sexualidade representa uma parte fundamental da existência pessoal e da qualidade de vida. O AVC afeta a sexualidade em mais de 50% dos sobreviventes e pode levar a múltiplas disfunções, incluindo disfunção erétil, perda de lubrificação vaginal ou diminuição da libido. Múltiplas *guidelines* contemplam a abordagem da sexualidade como um componente fundamental da reabilitação pós-AVC, embora os estudos descrevam uma lacuna significativa entre as necessidades dos doentes e o acesso à reabilitação sexual. Entre os motivos apontados para esse fenómeno destaca-se a falta de conhecimentos dos profissionais de saúde sobre reabilitação sexual.

O objetivo foi documentar e descrever a melhor evidência existente sobre intervenções em reabilitação sexual no pós-AVC

Metodologia: Foi realizada uma revisão sistemática da evidência publicada nas bases de dados Medline, Scopus e Embase até 30 de Novembro de 2022. Foram incluídos todos os estudos cuja população era exclusivamente constituída por doentes sobreviventes de AVC e que foram submetidos a qualquer intervenção no âmbito da reabilitação sexual. Os dados foram extraídos dos artigos com recurso às *guidelines* PRISMA por dois investigadores independentes.

Resultados: No total, foram revistos 316 artigos e após revisão 8 preencheram os critérios de inclusão. O número total de doentes incluídos na análise foi de 324. Quatro estudos apresentaram o impacto de um programa de reabilitação sexual estruturado (intervenção baseada no modelo PLISSIT que inclui informação sobre a vida sexual após AVC, aconselhamento sobre a vida sexual e estratégias para gestão da vida sexual), um caso clínico de reabilitação sexual multidisciplinar (treino de atividades relacionada com o contexto sexual com aconselhamento verbal), um estudo incluía discussão sistemática relacionada com a vida sexual e dois relatavam abordagens específicas: (1) fortalecimen-

to muscular do pavimento pélvico e (2) terapia para casais em que um dos elementos apresentava afasia decorrente do AVC.

Dois ensaios clínicos randomizados (RCT) e um ensaio não randomizado (n=126) mostraram benefício na funcionalidade e satisfação sexual após um programa de reabilitação sexual estruturado (30 a 45 minutos). Um RCT (n=40) mostrou melhoria significativa na função sexual após reabilitação sexual (treino físico no contexto da sexualidade e aconselhamento verbal). Outro RCT (n=31) avaliou o fortalecimento muscular do pavimento pélvico em doentes do sexo masculino com benefícios reportados. Os restantes artigos mostraram que abordagens multiprofissionais melhoraram a satisfação e a função sexual: (1) um caso clínico de um doente tratado com terapia ocupacional, (2) um estudo de intervenção sistemática (n=90) com terapia ocupacional associada a terapia da fala e (3) um estudo de coorte (n=36) com terapia para casais.

Conclusão: Esta revisão mostrou a intervenção promissora da reabilitação sexual no doente pós-AVC. Os programas de reabilitação sexual estruturados e a reeducação do pavimento pélvico são os mais suportados pela melhor evidência disponível. É essencial a educação, esclarecimento e aconselhamento sobre o impacto do AVC na vida sexual. Entre os temas a abordar incluem-se questões de segurança, alterações na libido e limitações físicas resultantes do AVC. Mais estudos são necessários para alterar o paradigma relativo à reabilitação sexual no pós-AVC, tornando-a mais acessível aos doentes.

P38. NEURECTOMIA HIPERSELECTIVA NO TRATAMENTO DA ESPASTICIDADE DO MEMBRO SUPERIOR EM DOENTES COM SEQUELAS DE AVC: UMA EVOLUÇÃO TÉCNICA COM EVIDENTES RESULTADOS FUNCIONAIS A LONGO PRAZO

José Alexandre Marques¹, João Constantino²

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Ortopedia – sector da cirurgia da mão, Coimbra, 2-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro-Rovisco País, Fisiatra, Tocha

Introdução: A espasticidade, é definida pelo aumento no tônus muscular, dependente da velocidade em reflexos tónicos de estiramento, reflectindo lesões nas vias corticospinais, com perda do efeito inibitório supraespinhal, frequente nos doentes com AVC. As sequelas a nível do membro superior resultam frequentemente com contraturas, deformidades funcionais e estéticas, comprometendo a função e dor. A postura sequelar apresenta-se habitualmente: adução e rotação interna do ombro, cotovelo em flexão, pronação do antebraço, flexão do punho em desvio ulnar e flexão dos dedos/polegar. A abordagem da espasticidade é um desafio, tradicionalmente tratada por neurolíticos ou quimiodeservação, mas os efeitos são temporários, até 6 meses (toxina botulínica e fenol). A necessidade de prezonizar um tratamento cirúrgico eficaz do membro espástico tem o objetivo: reequilibrar e estabilizar permanentemente as forças dominantes. A actuação incide em articulações, músculos e tendões (alongamentos/transferências/tenodeses). No tratamento da espasticidade, apenas procedimentos sobre o nervo em vários níveis, podem reduzir o tônus. Contudo, as técnicas de neurectomia ou neurotomia tronculares ou selectivas, apresentam recidiva e podem ter sequelas neurológicas indesejáveis. Os autores, apresentam os resultados da Neurectomia Hipersselectiva (NHS), técnica microcirúrgica que actua na junção de cada ramo motor com músculo-alvo. Apresentam-se 8 casos, com NHS a nível dos flexores do cotovelo e punho, para elimi-

nar ou diminuir significativamente a espasticidade permanentemente. A NHS permite que outros procedimentos miotendinosos (alongamentos/transferências/tenodeses) sejam realizados com sucesso, eliminando forças de contractura.

Avaliar os resultados da HSN, a médio/longo prazo no membro superior espástico em doentes com sequelas de AVC: grau de espasticidade, melhoria postural, da mobilidade e dor.

Metodologia: Incluíram-se 8 pacientes com sequelas superiores a 1 ano, avaliados pré e pós-cirurgia por fisiatra e cirurgião, operados entre agosto de 2018 e 2021, pelo mesmo cirurgião. A espasticidade foi avaliada pela escala Tardieu e de Ashworth. O seguimento de 12-46 meses. Registo da postura em repouso, mobilidades passivas/ativas e marcha. Realizados procedimentos acessórios: alongamento flexores do cotovelo e punho. A HSN foi realizada nos músculos: bíceps, braquial, braquiorradial, pronador redondo, flexor radial e ulnar do carpo. A neurectomia realiza-se na entrada de cada ramo motor no músculo, quando se divide em ramos finos. É feita a ressecção entre 2/3 a 3/5 destes ramos, com pelo menos 5mm de segmento.

Resultados: Os resultados apresentados, confirmam os resultados recentemente descritos na literatura: melhoria da espasticidade, que se manteve, apenas com uma muito leve recidiva. Não houve complicações cirúrgicas ou neurológicas (sem perda de força muscular ou sensibilidade). Em todos os doentes houve uma melhora significativa na postura em repouso, na função do membro e no balanço da marcha.

Conclusão: A NHS é uma técnica eficaz a longo prazo no tratamento da espasticidade, e sem evidenciar recidiva. A NHS deve uma opção de tratamento a implementar no tratamento da espasticidade do membro superior em doentes com sequelas de AVC.

P41. DISFUNÇÃO COGNITIVA APÓS ACIDENTE CÉREBROVASCULAR: UMA ANÁLISE DESCRITA

Mafalda Mesquita Guimarães¹, Ana Teixeira-Vaz¹, Telma Miranda², Isabel Marante¹, Diana Serra¹, Nilza Pinto¹

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação- CHUSJ, 2-Serviço de Psicologia do CHUSJ, Centro Hospitalar de São João – Serviço Medicina Física e de Reabilitação

Introdução: Os acidentes cerebrais vasculares são uma importante causa de morbilidade a nível mundial, não só devido às suas sequelas sensitivo-motoras, mas também pelo comprometimento de diversos domínios cognitivos com consequente impacto na autonomia e funcionalidade do doente.

O objetivo deste estudo foi avaliar a prevalência e descrever as características da disfunção cognitiva nos sobreviventes de eventos cerebrovasculares em fase aguda, num internamento de Medicina Física e de Reabilitação.

Metodologia: Estudo de coorte prospetivo com inclusão consecutiva de doentes admitidos em enfermaria de Medicina Física e de Reabilitação num centro terciário, entre janeiro e dezembro de 2022. Os critérios de inclusão foram: 1) diagnóstico de admissão de sequelas de acidente vascular cerebral; 2) ausência de alterações do nível de consciência bem como de afasia grave que inviabilizassem a avaliação cognitiva. Os doentes foram avaliados presencialmente, por um investigador independente, através da aplicação da escala de Addenbrooke's Cognitive Examination (ACE-R). Foram recolhidos a partir dos processos clínicos eletrónicos dados relativamente a características socio demográficas, comorbilidades e características da lesão vascular cerebral. A análise estatística, também realizada por um investigador independente, incluiu estatística descritiva,

tendo sido realizada com o software SPSS statistics v26.

Resultados: Foram incluídos 45 doentes: 56 % (n=25) do sexo masculino, com idade média de 64 anos (± 11). A mediana do mRankin prévio da amostra era 0 (AIQ=4). A hipertensão arterial (n=28, 62%) e a dislipidemia (n=27, 60%) foram as comorbidades mais comuns na amostra. A maioria dos eventos cerebrovasculares na amostra foram isquémicos (n=31; 69%) e de localização supra-tentorial (n=35; 78%), dos quais 53% (n=24) foram hemisféricos direitos. A etiologia mais comum foi a lesão de pequenos vasos (n=12; 27%). Dos doentes incluídos, 29% (n=13) tinham doença cerebrovascular prévia. Um total de 39 doentes (87%) apresentava disfunção cognitiva multidomínios. Os principais domínios afetados foram a atenção/orientação (n=33; 73%) a fluência (n=32; 71%) e capacidade visuo-espacial (n=31; 69%). Todos os doentes avaliados foram submetidos a um programa de reabilitação cognitiva, dirigida aos défices seculares mais expressivos e com maior impacto funcional.

Conclusão: A disfunção cognitiva é uma comum sequela dos eventos cerebrovasculares. A sua abordagem do ponto de vista da reabilitação é clinicamente relevante visando a otimização da funcionalidade.

P42. RELAÇÃO ENTRE GRAU DISFAGIA E PARESIA FACIAL E CUSTOS EM SAÚDE NO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NUMA UNIDADE PORTUGUESA

Isabel Alves, Hélder Sousa, Lícia Teixeira, Patrícia Costa
Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O grau de disfagia pode estar relacionado com a localização e gravidade do AVC podendo conduzir a situações de desidratação e desnutrição, comprometendo a funcionalidade, os custos em hospitalização e conduzir ao aumento de mortalidade. A paresia facial provoca diminuição da pressão intraoral e a retenção de líquidos na cavidade oral e conduz a estase de alimento no vestibulo do lado paralisado potencializando o grau de disfagia.

Relacionar o grau de disfagia com a paresia facial e os custos em saúde no AVC isquémico.

Métodos: Estudo retrospectivo que analisou 383 doentes admitidos numa unidade de AVC de Portugal entre março de 2021 e setembro de 2022. O grau de disfagia foi qualificado através da escala *Gugging Swallowing Screen* (GUSS). Esta escala foi aplicada no momento da admissão e no momento da alta clínica.

Resultados: Incluíram-se um total de 383 doentes. A prevalência da disfagia foi semelhante nos dois géneros (masculino = 53%). A média de idades foi similar nos 2 grupos (disfagia = 74 anos vs sem disfagia = 76 anos). Comparativamente aos doentes sem disfagia, aqueles com disfagia apresentaram uma média de dias de internamento superior (17 dias vs 13 dias) e uma taxa de mortalidade superior (9,2% vs 5,0%). A percentagem de doentes com paresia facial é maior no grupo dos doentes com disfagia (64%) quando comparada com o grupo sem disfagia (57%).

Conclusão: O nosso trabalho levanta a hipótese que a paresia facial poderá estar associada a maior probabilidade de ocorrência de disfagia. A elevada média de dias de internamento (17 dias) e a maior mortalidade (9,2%) permite-nos teorizar acerca do pior prognóstico dos doentes disfágicos e dos seus custos em saúde superior em relação aos doentes sem alterações da deglutição. Pese embora o carácter descritivo do trabalho e a existência de prováveis fatores confundidores o nosso trabalho permitir-nos-á estar mais alerta para alterações da deglutição nos doentes com AVC. Será útil no futuro verificar também se a gravidade da paresia facial se associa com a gravidade da disfagia e

qual a sua influência no resultado clínico funcional dos doentes.

Referências: Ordem dos Enfermeiros, o Colégio da especialidade de Enfermagem de Reabilitação, instrumentos de recolha de dados para a documentação dos cuidados especializados em enfermagem de reabilitação, ordem dos enfermeiros, 2016; acedido em 05/010/2022 em linha; available from: [instrecolhadadosdocumentacaocuidenfreabilitacao_final_2017.pdf](https://www.ordemenfermeiros.pt/instrumentos-de-recolha-de-dados-para-a-documentacao-dos-cuidados-especializados-em-enfermagem-de-reabilitacao) (ordemenfermeiros.pt)

P43. A RESPOSTA NA PONTA DOS DEDOS

Danna Krupka¹, Vítor Mendes Ferreira¹, Tiago Neto Gonçalves², João Pedro Marto^{1,3}, Miguel Viana Baptista^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital da Luz de Lisboa, Lisboa, Portugal, 3-CEDOC, NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: O AVC embólico corresponde à apresentação clínica de endocardite em até 40% dos casos. Na ausência de fatores de risco para endocardite, esta etiologia pode ser particularmente difícil de diagnosticar. A identificação de sinais típicos de embolização distal ao exame geral em doentes com AVC embólico de causa aparentemente indeterminada pode permitir o diagnóstico precoce de endocardite. Apresentados dois casos clínicos ilustrativos nos quais a identificação precoce de sinais de embolização sistémica contribuiu para o diagnóstico célere de endocardite.

Casos Clínicos:

CASO 1: Mulher de 77 anos de idade, sem antecedentes de patologia valvular, admitida por quadro de afasia de expressão e hemiparésia direita com NIHSS 11. TC-CE com ASPECTS 7 e angio-TC com oclusão do ramo M2 proximal da artéria cerebral média esquerda, não submetida a tratamento por enfarte estabelecido no território dependente ao segmento ocluído. Ao segundo dia de internamento identificada isquémia distal do 5º dedo do membro inferior esquerdo associado a quadro de febre, sem sopros na auscultação cardíaca. Estas alterações motivaram a realização de ecocardiograma transtorácico urgente. Foi identificada vegetação do folheto anterior da válvula mitral nativa. Iniciada antibioterapia empírica. A doente apresentou evolução clínica desfavorável com recorrência de AVC embólico multiterritório e tromboembolismo pulmonar.

CASO 2: Mulher de 46 anos de idade, com antecedentes de neoplasia urotelial localmente invasiva, sem recidiva aparente, sem antecedentes de patologia cardíaca ou valvular. Admitida por quadro de hemiparésia esquerda, disartria, e desvio óculo-cefálico direito com NIHSS 11. TC-CE hipodensidades na região fronto opercular direita e temporal posterior direita e angio-TC sem oclusão de grande vaso. Não submetida a terapêutica de fase aguda. À admissão observadas hemorragias sub-ungueais ("splinter hemorrhages") bilaterais, sem outras alterações ao exame objetivo, nomeadamente, ausência de sopros à auscultação cardíaca. Ecocardiograma transtorácico urgente demonstrou vegetação do folheto anterior da válvula mitral nativa. Iniciou antibioterapia empírica, mas após hemoculturas seriadas negativas e TC corpo com múltiplos enfartes embólicos e evidência de progressão tumoral, assumido o diagnóstico de endocardite marfântica no contexto de neoplasia metastizada.

Conclusão: Os presentes casos pretendem reforçar a importância do exame objetivo geral detalhado em doentes com AVC, mesmo na ausência de fatores de risco para outras entidades clínicas, como a endocardite. A documentação de determinados sinais pode contribuir para a célere identificação da etiologia do AVC com presumível impacto terapêutico e prognóstico.

P44. UM ACHADO INESPERADO NUM AVC GRAVE: VARIANTE PERCHERON

Pedro Fernandes Moura^a, Torcato Meira^b, Inês Albuquerque^a, João Cardoso^a, José Nuno Alves^b, Pedro Neves^a

a-Centro Hospitalar do Médio Ave, Famalicão, b-Hospital de Braga, Braga

Introdução: A irrigação arterial talâmica é realizada por ramos perfurantes da artéria cerebral posterior e das artérias comunicantes. Existem variações anatómicas desta vascularização. Em casos raros ocorre irrigação talâmica originária em artérias perfurantes talâmicas com origem numa artéria única, denominada Percheron.

Esta vasculatura propicia a ocorrência de enfarte talâmico bilateral em casos de oclusão da artéria de Percheron. Devido à apresentação atípica de uma oclusão desta natureza, estes casos tratam-se de desafios diagnósticos e terapêuticos.

Caso Clínico: Mulher de 94 anos, com bom estado geral com antecedentes de hipertensão arterial (HTA), dislipidemia e asma. Trazida ao Serviço de Urgência (SU) por ter sido encontrada caída no leito, após ter sido vista bem pela última vez 2 horas antes. Objetivada hemiparesia direita no SU, sendo ativada Via Verde AVC (VVAVC). Apresentava-se sonolenta e sem resposta verbal, ou abertura ocular a estímulo doloroso. O exame neurológico evidenciou hemianopsia homônima direita e hemiparesia direita com face, pontuando 22 na escala de NIHSS. Do ponto de vista hemodinâmico, doente apresentava-se com TA: 200/80 mmHg, Fc: 78 bpm. Realizou TC crânio-encefálico (TC-CE) com estudo angiográfico, que não evidenciou hemorragia ou lesões isquémicas, objetivando-se estenose carotídea bilateral, com compromisso hemodinâmico mais significativo na artéria carótida interna (ACI) direita. Pela assumida natureza hemodinâmica dos achados, não realizou fibrinólise, tendo realizado angioplastia da ACI esquerda por a clínica da doente refletir provável compromisso mais significativo desta artéria.

Realizado TC-CE de reavaliação pós procedimento, já sendo nesta altura evidentes lesões isquémicas talâmicas bilaterais com captação de contraste. A doente foi medicada com dupla antiagregação e estatina em alta dose, tendo mantido défices neurológicos ao longo do internamento.

Conclusão: Apesar de estenoses carotídeas bilaterais poderem justificar toda a apresentação clínica, analisando as imagens retrospectivamente, objetivou-se uma imagem de stop em P1 esquerda, sendo esta a causa de hipoperfusão talâmica.

Esta análise permite refletir na abordagem aguda dos doentes com AVC aguda, sendo um alerta para possibilidades diagnósticas mais raras, como a ocorrência desta variante anatómica.

P45. INFLAMAÇÃO RELACIONADA COM ANGIOPATIA AMILOIDE CEREBRAL: RECONHECER O RARO E TRATAR!

Alyne Cordeiro¹, Afonso Morgadinho¹, Miguel Grunho¹, Teresa Nunes², Tiago Geraldés¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, E.P.E., Almada, Portugal, 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, E.P.E., Almada, Portugal.

Introdução: A inflamação relacionada com angiopatia amiloide cerebral (CAA-ri, do inglês cerebral *amyloid angiopathy-related inflammation*) é uma causa rara de defeitos neurológicos focais. A sua fisiopatologia tem por base uma resposta imune/inflamatória, no sistema nervoso central, face à deposição de proteína beta-amiloide na parede dos vasos sanguíneos cerebrais. A

terapêutica imunossupressora é o tratamento de eleição.

Caso Clínico: Trata-se de um homem, de 75 anos, com antecedentes pessoais de acidente vascular cerebral (AVC) isquémico lacunar, etilismo crónico, e quadro de apatia e lentificação psicomotora com cerca de quatro anos de evolução, admitido no Serviço de Urgência por quadro agudo, com início súbito, de confusão, alteração da articulação verbal e diminuição da força muscular nos membros esquerdos. Foi ativada a Via Verde de AVC (VVAVC) na triagem hospitalar, porém o doente já se encontrava fora de janela para realização de tratamentos de revascularização. Ao exame neurológico apresentava anosognosia, confusão direito-esquerdo, afasia transcortical mista, hemianopsia homônima esquerda, paresia facial central esquerda, disartria ligeira, tetraparesia e sinais piramidais tetra-ependiculares de predomínio esquerdo, hemihipostesia algica esquerda, e reflexos primitivos presentes. A tomografia computadorizada cranioencefálica e subsequente ressonância magnética encefálica revelaram edema multifocal assimétrico com morfologia digitiforme em topografia frontal, parietal e temporo-occipital direita, e frontal e temporal inferior esquerda, sem restrição à difusibilidade protónica. A sequência de suscetibilidade magnética evidenciou incontáveis microhemorragias lobares. Não se documentaram macrohemorragias, sequelas de macrohemorragias ou hemossiderose superficial. Evidenciou-se ainda reforço de sinal leptomeningeo multifocal após administração de gadolínio. Considerou-se a hipótese diagnóstica de CAA-ri. A punção lombar apresentou hiperproteínoorraquia ligeira. A avaliação neuropsicológica evidenciou disfunção cognitiva do tipo cortical, com alteração da memória do tipo temporal. Os demais exames complementares realizados não evidenciaram alterações adicionais de relevo. Estabeleceu-se o diagnóstico de CAA-ri provável (critérios clínicos e imagiológicos). Do ponto de vista terapêutico, cumpriu metilprednisolona intravenosa (1 g/dia EV, durante cinco dias), com posterior manutenção oral (prednisolona 1 mg/kg/dia), e iniciou reabilitação. Houve melhoria progressiva, incluindo do quadro cognitivo/comportamental, persistindo ainda, na altura da alta, hemianopsia homônima esquerda, ligeira paresia facial central esquerda, e ligeira hemiparesia esquerda.

Conclusão: Os doentes com CAA-ri podem apresentar-se com defeitos neurológicos focais agudos, pelo que é essencial, apesar da sua raridade, a sua inclusão no diagnóstico diferencial durante a abordagem dos doentes no âmbito da VVAVC. O seu reconhecimento clínico-imagiológico permite a realização de uma abordagem terapêutica adequada e atempada, com maior possibilidade de recuperação neurológica, mesmo que parcial, tal como demonstrado neste caso.

P46. TROMBÓLISE EM DOENTE COM AVC ISQUÉMICO NO MESMO TERRITÓRIO ARTERIAL HÁ MENOS DE 3 MESES

Maria Fortuna Baptista¹, Mariana Dias¹, Ana Catarina Fonseca^{1,2}, Patrícia Canhão^{1,2}

1-Unidade AVC, 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 da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A seleção adequada dos doentes com AVC isquémico para tratamento com trombólise é importante para assegurar a eficácia e segurança desta terapêutica.

Os doentes com AVC isquémico há menos de 3 meses foram excluídos dos ensaios clínicos que avaliaram a trombólise endovenosa. Dada a falta de evidência, existe apenas uma opinião de peritos nas orientações terapêuticas da ESO que considera a trombólise endovenosa segura em doentes com enfartes pe-

quenos, ocorrido há mais de 1 mês ou com boa recuperação.

Caso Clínico: Homem de 52 anos admitido no Serviço de Urgência por instalação súbita de alteração de força e sensibilidade do hemicorpo esquerdo. Nos antecedentes pessoais salientava-se a ocorrência de AVC isquémico do território da artéria cerebral média direita 2 meses antes, sem sequelas, hipertensão arterial, dislipidemia e tabagismo 40 UMA. Medicado com rosuvastatina 20 mg. Na admissão: PA= 136/95 mmHg, glicemia capilar 93 mg/dL, disartria moderada, parestesia facial central esquerda, hemiparésia esquerda (grau 3 membro superior, grau 2 membro inferior) e hemihipostesia álgica esquerda (NIHSS 8). A TC crânio-encefálica não mostrou sinais precoces de isquémia (ASPECTS 10), e documentou lesão sequelar isquémica lenticular direita, a angio-TC-CE não identificou oclusão de grande vaso. Foi realizada trombólise com rt-PA endovenoso que decorreu sem intercorrências. O doente ficou internado na unidade AVC. A TC crânio-encefálica 24h após rt-PA documentou hipodensidade estriato-radiária direita, sem sinais de hemorragia. À data de transferência para o hospital da área de residência, o doente apresentava defeito neurológico sobreponível (NIHSS 7, Rankin 3).

Conclusão: Neste caso, a trombólise endovenosa num doente com AVC recorrente no mesmo território com menos de 3 meses de evolução, foi segura. Trata-se de um caso clínico onde foi realizada uma intervenção terapêutica para qual ainda não existe evidência forte que a apoie, apenas recomendação de peritos. É relevante reportar casos ou séries de casos que avaliem esta recomendação de forma a consubstanciá-la.

P47. TEMPESTADE EMBÓLICA: DO ENFARTE DO MIOCÁRDIO AO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

João Francisco Gouveia¹, Duarte André Ferreira¹, José Magalhães², Francisco Gonçalves²

1-Hospital Central do Funchal, Funchal, 2-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) traduz-se como a segunda maior causa de mortalidade e a principal causa de incapacidade a longo prazo.^{1,2} A sua configuração isquémica pode resultar de uma variedade de causas, dentro das quais se destacam as cardioembólicas. Estas definem-se pela presença de uma fonte intracardíaca de embolismo e correspondem a uma proporção cada vez maior dos AVC isquémicos.²

Caso Clínico: Homem de 59 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, obesidade e gota, foi enviado ao serviço de urgência (SU) por quadro de dor pré-cordial intensa e opressiva, de início súbito, com irradiação para os dois membros superiores. À observação médica em SU, mantinha precordialgia mas apresentava-se hemodinamicamente estável e eupneico, em ar ambiente. ECG: ritmo sinusal, com padrão De Winter; Ecocardiograma transtorácico: com hipocinésia marcada no território da descendente anterior, a condicionar depressão ligeira a moderada da função ventricular esquerda, mas sem sinais de complicações mecânicas. Foi submetido a coronariografia emergente e intervenção coronária percutânea primária, tendo sido posteriormente internado na Unidade de Cuidados Intensivos de Cardiologia (UCIC) por enfarte agudo do miocárdio. Durante o internamento, não apresentou recorrência da dor torácica nem clínica de insuficiência cardíaca. Repetiu coronariografia com angioplastia e ecocardiograma transtorácico, tendo este último revelado um trombo no ventrículo esquerdo não existente previamente. Ao oitavo dia de internamento, apresentou quadro de défice motor súbito na porção distal da mão esquerda e, concomitantemente, de dor associada a sinais de má perfusão do membro inferior direito. Realizou subsequentemente uma TC-

-CE que revelou hipodensidades compatíveis com lesões isquémicas recentes à direita em topografia cortico-subcortical na vertente pósterio-lateral do giro pré-central; cortico-subcortical peri-rolândica; e cortico-subcortical na vertente posterior do giro pós-central. Assinalavam-se também à direita, hipodensidades no tálamo, no caudado, no braço posterior da cápsula interna com extensão à coroa radiada e no centro semioval, traduzindo lesões isquémicas, admitindo-se dúvidas quanto ao tempo de evolução das mesmas (aguda versus subaguda). Foi observado pela equipa da Unidade de Acidente Vascular Cerebral, que por défice neurológico *minor* em doente sob hipocoagulação, excluiu a possibilidade de terapêutica de reperfusão. Realizou ainda angiografia do membro inferior direito que confirmou isquémia aguda do membro inferior direito, pelo que foi submetido pela Cirurgia Vascular a tromboemblectomia da artéria femoral superficial e profunda. Por boa evolução clínica e analítica, associada a estabilidade hemodinâmica e elétrica, teve alta, com referenciação para reabilitação na área de residência, por manutenção de défices motores à esquerda, predominantes no membro superior.

Conclusão: O trombo intra-ventricular, apresenta-se como uma provável fonte cardioembólica dos eventos supracitados, nomeadamente do AVC isquémico e da isquémia aguda do membro inferior, sendo este uma consequência do enfarte do miocárdio. Todavia em cerca de 20% dos casos de AVC isquémico, esta mesma fonte cardioembólica não é conhecida.³ A recente formulação de AVC embólico de fonte indeterminada define-se como um novo e distinto conceito de investigação e alvo terapêutico, particularmente no que diz respeito à sua prevenção secundária, que carece de futuros estudos que demonstrem o real benefício da anticoagulação face à antiagregação.^{4,5}

Referências:

- Hasan TF, Hasan H, Kelley RE. Overview of Acute Ischemic Stroke Evaluation and Management. *Biomedicines*. 2021;9:1486. doi: 10.3390/biomedicines9101486.
- Kamel H, Healey JS. Cardioembolic Stroke. *Circulation Research*. 2017;120:514–26. doi: 10.1161/CIRCRESAHA.116.308407.
- Hart RG, Sharma M, Mundl H, Kasner SE, Bangdiwala SI, Berkowitz SD et al. Rivaroxaban for Stroke Prevention after Embolic Stroke of Undetermined Source. *N Engl J Med*. 2018; 378:2191-201. doi: 10.1056/NEJMoa1802686.
- Hart RG, Catanese L, Perera KS, Ntaios G, Connolly SJ. Embolic Stroke of Undetermined Source: A Systematic Review and Clinical Update. *Stroke*. 2017; 48: 867–72. doi:10.1161/STROKEAHA.116.016414.
- Ntaios G. Embolic Stroke of Undetermined Source: JACC Review Topic of the Week. *J Am Coll Cardiol*. 2020;75:333-40. doi:10.1016/j.jacc.2019.11.024.

P48. QUE MECANISMOS DE AVC SE PODEM ESCONDER POR TRÁS DA DISPLASIA FIBROMUSCULAR?

Sofia Casanova¹, Mariana Rocha¹, Carla Pereira², Henrique Costa¹, Ludovina Paredes³, Mariana Branco¹, Miguel Velloso¹, Tiago Gregório³, Valéria Battistella¹, Pedro Barros¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho.

Introdução: A displasia fibromuscular (DFM) é uma vasculopatia não inflamatória e não aterosclerótica, com atingimento preferencial das artérias renais, carótida extracraniana e vertebral, sendo frequente apresentar-se com síndromes vasculares agudos no contexto de disseção carotídea e aneurismas intracranianos. Afeta predominantemente indivíduos do sexo feminino de meia-idade e

associa-se frequentemente a hipertensão arterial e enxaqueca. A sua patofisiologia não se encontra ainda integralmente esclarecida.

Caso Clínico: Doente de 56 anos, autónoma, com antecedentes de AVC lacunar aos 46 anos, enxaqueca com aura e hipertensão arterial de difícil controlo desde os 35 anos, sem seguimento regular, encontrando-se medicada com quatro diferentes classes de anti-hipertensores. Seguida previamente em consulta de Neurologia, tendo sido excluídos os diagnósticos de CADASIL e doença de Fabry; perdeu seguimento por falta de comparência a consultas sucessivas.

Recorre ao Serviço de Urgência (SU) por défice motor direito ao acordar. Ao exame objetivo, hipertensão (TA 227/150 mmHg) e com hemiparésia e hemi-hipostesia direitas (NIHSS 3). Realizou TC-CE, sem lesões vasculares recentes; e angio-TC, com doença ateromatosa difusa, sem evidência de oclusão ou estenose dos principais eixos arteriais intra e extracranianos, pelo que não foi submetida a tratamento de reperfusão. A doente manteve-se sempre em ritmo sinusal, sem registo de eventos arritmicos. Realizou RM-CE, objetivando-se lesão vascular isquémica recente na coroa radiada à esquerda e múltiplas lacunas isquémicas crónicas, bilateralmente. A doente evoluiu favoravelmente, apresentando NIHSS 0 à data de alta. Teve alta sob dupla anti-agregação plaquetária durante 21 dias, de acordo com o diagnóstico de AVC lacunar sensitivo-motor.

Cerca de 1 mês após a alta, a doente regressa ao SU com queixas de toracalгия intensa e hemiplegia direita ao acordar (NIHSS 8), com TA 220/120 à admissão. Realizou TC-CE, sem lesões vasculares agudas; e angio-TC, com evidência de irregularidades de preenchimento dos troncos supra-aórticos e dos vasos do polígono de Willis. Realizou também angio-TC toraco-abdominal, que revelou aneurisma da aorta torácica descendente com ulcerações parietais e trombo endoluminal, sem disseção ou ruptura, bem como artéria renal direita difusamente ectasiada e de aspecto multi-sacular (sinal de string of beads). Complementou-se o estudo com angiografia cerebral, que revelou ectasia concêntrica difusa das artérias da base e irregularidades multifocais das artérias intracranianas de médio e pequeno calibre, nas circulações anterior e posterior, bilateralmente. A RM-CE revelou múltiplas lesões isquémicas agudas em território de pequenos vasos. A doente evoluiu favoravelmente, com NIHSS 3 à data de alta, sob dupla anti-agregação plaquetária com ácido acetilsalicílico + ticagrelor.

Conclusão: O presente caso clínico ilustra uma doente com displasia fibromuscular, com múltiplos eventos isquémicos em território de pequeno vaso, no contexto de uma hipertensão renovascular de longa data e de difícil controlo. Pretende-se então salientar que o doente com displasia fibromuscular pode apresentar lesão vascular isquémica por mecanismo alternativo à disseção de grande vaso.

P49. DIFICULDADES DIAGNÓSTICAS DAS SÍNDROMES TALÂMICAS

Mariana Seco^{1,3}, Pedro Bem², Cristina Duque^{1,3}

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Serviço de Neurologia,

2-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Serviço de Neuroradiologia,

3-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Unidade de AVC

Introdução: O tálamo funciona como um importante centro de relay, contendo numerosas conexões entre os hemisférios cerebrais e estruturas subcorticais e encontrando-se envolvido em múltiplas funções neurológicas. Por este motivo, a clínica das lesões talâmicas é variada, tornando desafiante o seu diagnóstico.

Casos Clínicos: Ao longo deste ano foram admitidos por enfarte talâmico no nosso hospital quatro doentes.

Caso 1: Homem de 64 anos, antecedentes de HTA e dislipide-

mia, admitido por síndrome confusional aguda. Apresentava discurso incoerente e amnésia de fixação grave. Analiticamente não havia alterações de relevo e a TC cerebral não apresentava lesões agudas. Por suspeita de encefalite foi realizada punção lombar: a análise citoquímica de Líquor não apresentava alterações e o virológico foi negativo. Posteriormente a RM cerebral documentou uma lesão isquémica aguda na vertente anterior do tálamo esquerdo. Considerou-se como etiologia mais provável doença de pequenos vasos e foi instituída dupla antiagregação plaquetária (DAPT) durante 21 dias seguida de mono antiagregação.

Caso 2: Mulher de 53 anos, hipocoagulada com varfarina por prótese valvular mecânica mitral, admitida por mal-estar generalizado e tonturas. Encontrava-se sonolenta, lentificada, desorientada temporo-espacialmente, com disartria e défice motor direito *minor*. A TC cerebral apresentava uma lesão sugestiva de enfarte talâmico anterior esquerdo recente, e na angio-TC eram visíveis irregularidades da artéria cerebral posterior ipsilateral. Assumiu-se como etiologia mais provável doença aterosclerótica e tratando-se de um evento isquémico sob hipocoagulação, associou-se antiagregação.

Caso 3: Homem de 79 anos, antecedentes de HTA, admitido por défice motor direito. À avaliação inicial apresentava défice motor direito *minor*, evoluindo posteriormente com alteração de linguagem, agravamento do défice motor e mioclonias negativas dos membros direitos. A TC cerebral não apresentava alterações agudas. Foi iniciada terapêutica antiepilética e, por impossibilidade de realização de punção lombar, associou-se aciclovir na suspeita de encefalite herpética. A RM cerebral posteriormente revelou um enfarte talâmico esquerdo recente e o EEG documentou atividade lenta na região temporal esquerda, sem atividade epilética. No estudo de vaso foi documentada uma estenose da artéria vertebral esquerda. Foi suspenso o antivírico e a terapêutica antiepilética e, considerando como etiologia mais provável para o evento doença aterosclerótica intracraniana, iniciada DAPT durante 3 meses, seguida de mono antiagregação.

Caso 4: Homem de 64 anos, com neoplasia vesicular associada a estado protrombótico e hipocoagulado com enoxaparina, admitido por alteração súbita do estado de consciência após suspensão da terapêutica anticoagulante para realização de biópsia. À avaliação encontrava-se sonolento, apresentando limitação do olhar conjugado horizontal bilateralmente e nistagmo vertical espontâneo. A TC cerebral inicial não apresentava alterações agudas. Foi posteriormente repetida, documentando uma lesão sugestiva de enfarte talâmico direito recente. Filiando-se o evento no estado protrombótico decorrente da neoplasia, foi retomada hipocoagulação.

Conclusão: Apresentamos quatro casos de doentes com enfarte talâmico para os quais não foi ativada Via Verde de AVC nem realizado tratamento de fase aguda. O diagnóstico diferencial de lesões talâmicas com outras entidades pode ser complexo, tratando-se de uma dificuldade também presente na triagem inicial destes doentes e podendo levar a que se perca janela de oportunidade para tratamento de eventos vasculares.

P50. PARÉSIA ISOLADA DO MÚSCULO RECTO MEDIAL SECUNDÁRIA A AVC ISQUÉMICO

Vitor Mendes Ferreira¹, Danna Krupka¹, Rita Ventura¹, Ana Sofia Correia^{1,2}, João Pedro Marto^{1,2}, Miguel Viana-Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental,

2-CEDOC, Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: A parésia isolada do músculo reto medial está mais frequentemente associada a etiologias neuromusculares incluindo patologia muscular ou lesão periférica do nervo occu-

lomotor. A lesão parcial do núcleo do nervo oculomotor secundária a evento isquémico do mesencéfalo é uma causa rara.

Caso Clínico: Homem de 71 anos de idade, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e tabagismo ativo (20 UMA), admitido no Serviço de Urgência por quadro súbito de diplopia horizontal binocular. Ao exame neurológico destacava-se esotropia do olho direito na posição primária do olhar, com limitação da adução e da convergência. Restantes movimentos oculares sem alterações, pupilas isocóricas e isorreativas, sem evidência de ptose. Restante exame neurológico sem alterações. Realizada RM-CE que revelou pequeno foco de restrição à difusão na substância periaquedutal à direita na região inferior do mesencéfalo. Admitida parésia isolada do músculo recto medial secundária a evento isquémico lacunar mesencefálico e iniciada terapêutica de prevenção secundária. O doente apresentou evolução clínica favorável com remissão do quadro e sem recorrência de eventos.

Conclusão: O presente caso pretende ilustrar a importância de um baixo limiar de suspeição para o diagnóstico de AVC isquémico em doentes com múltiplos fatores de risco vasculares que se apresentem com quadro súbito de alterações oculomotoras frustradas, mesmo que sem outras alterações ao exame neurológico.

P51. MÃO ALIENÍGENA EM AVC ISQUÉMICO

Catarina Borges¹, Ana João Marques¹, Pedro Guimarães^{1,2}, Andreia Matas¹

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 síndrome da mão alienígena define-se como movimentos do membro superior que são involuntários e incontroláveis, ainda que os mesmos possam parecer ter um propósito. Este fenómeno pode dever-se a uma multiplicidade de etiologias, nomeadamente sequelas de intervenção neurocirúrgica, tumores, aneurismas ou eventos vasculares, que conduzam a lesões no corpo caloso, na área motora suplementar, no córtex do cíngulo anterior ou no córtex parietal posterior. De todas as causas, a vascular é a menos frequente.

Caso Clínico: Homem de 66 anos de idade que tem como antecedentes pessoais de relevo dislipidemia, hipoacusia e ser ex-fumador, estando medicado apenas com rosuvastatina. Recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por quadro de instalação ictal de sensação de alteração da visão (“deixei de ver a mão esquerda”, “atacou-me a vista”), dormência do membro superior esquerdo e movimentos involuntários e incontroláveis deste membro, que “começou a mexer sozinho, enfiava a mão no bolso, batia no peito, sem conseguir controlar os movimentos do membro”. O quadro foi auto-limitado, sendo que os movimentos do membro superior esquerdo cederam ao fim de aproximadamente 10 min, tendo a alteração da sensibilidade e da visão persistido durante cerca de 30 min. Aquando da observação no SU, o doente apresentava agrafestesia, hemiextinção sensitiva e hipostesia do hemisfério esquerdo. Portanto, quadro de síndrome de mão alienígena e clínica de disfunção parietal ao exame neurológico. Foi realizado estudo de imagem cerebral com TC que revelou área de hipodensidade cortico-subcortical temporoparietal direita compatível com lesão isquémica recente. Em estudo de angio-TC sem imagem de stop vascular nem estenose e, face a isquémia instalada em doente com AVC *minor*, doente sem indicação para terapêutica de fase aguda. Teve alta sob terapêutica de prevenção secundária oti-

mizada (anti-agregação simples e estatina em alta dose) e com indicação para complementar investigação etiológica em ambulatório, após a qual foi diagnosticada fibrilhação auricular e iniciada hipocoagulação terapêutica.

Conclusão: A síndrome de mão alienígena é uma apresentação rara de um evento vascular, nomeadamente com lesão ao nível do lobo parietal. Na maioria dos casos descritos na literatura, o fenómeno da mão alienígena em contexto de lesão isquémica é mais duradouro. Este caso distingue-se por uma apresentação breve transitória pauci-sintomática, servindo para alertar para esta forma rara de apresentação.

P52. O AVC NA ÁREA HAND KNOB: UMA SÉRIE DE CASOS

Ana Lúcia Oliveira¹, Elisa Campos Costa^{1,2}, Socorro Piñeiro^{1,2}, Tiago Jesus¹, Cândida Barroso^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 2-Unidade de AVC – Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE.

Introdução: O AVC na área motora do controlo da mão, designada *hand knob*, é uma entidade rara e, frequentemente, diagnosticada erradamente como uma neuropatia periférica. Apresentamos 4 casos clínicos que se manifestaram com parésia pseudoperiférica da mão, com o objetivo de destacar a importância do reconhecimento desta condição como manifestação clínica do AVC agudo.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 66 anos, com antecedentes de fibrilhação auricular (FA) com incumprimento terapêutico, obesidade e ex-fumador, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por falta de força e destreza da mão esquerda. À observação apresentava parésia facial central esquerda, disartria ligeira e mão esquerda desajeitada, com força mantida. A TC crânio-encefálica (CE) mostrou pequeno enfarte cortico-subcortical pré-central direito. Restante estudo etiológico sem alterações. Admitiu-se o diagnóstico de AVC isquémico da artéria cerebral média (ACM) direita de etiologia cardioembólica e, teve alta medicado com anticoagulante oral.

Caso 2: Homem, 77 anos, com antecedentes de HTA e FA, com incorreto cumprimento da terapêutica, veio ao SU por perda da força da mão esquerda. À observação apresentava parésia da mão esquerda. A TC-CE mostrou desdiferenciação cortico-subcortical pré central direita. Do estudo etiológico, sem alterações relevantes. Foi diagnosticado AVC isquémico da ACM direita de etiologia cardioembólica, em contexto de FA com incumprimento terapêutico, tendo tido alta medicado com anticoagulante.

Caso 3: Homem, 54 anos, com antecedentes de excesso de peso, iniciou quadro de assimetria facial, desvio oculocefálico para a direita e hemiparésia esquerda enquanto aguardava observação médica no SU por lombalgia secundária a litíase renal. Recuperou parcial e rapidamente dos défices mantendo apenas diminuição da força na mão esquerda. À observação, apresentava anosognosia e parésia da mão esquerda. Realizou RM-CE com evidência de múltiplas lesões isquémicas no hemisfério direito, duas envolvendo a região pré e pós central. Durante o internamento, apresentou quadro compatível com artrite inflamatória. Do estudo etiológico, destacou-se positividade para os anticorpos anti-cardiolipina, anti-beta-2-glicoproteína e anticoagulante lúpico. Admitiu-se o diagnóstico AVC isquémico agudo multiterritorial hemisfério direito por provável síndrome de anticorpo antifosfolípido, em possível contexto de lúpus eritematoso sistémico, tendo tido alta sob antivitaminico K sendo,

posteriormente, associado antiagregante plaquetário.

Caso 4: Mulher, 49 anos, com antecedentes de obesidade e tabagismo, recorreu ao SU por disartria e cefaleia orbitária direita. Seis dias antes notou falta de força da mão esquerda que mantinha. A RM-CE mostrou múltiplas lesões isquémicas no hemisfério direito, uma das quais no córtex pré-central. Do estudo etiológico, destaca-se a presença de foramen ovale patente de grandes dimensões. À data de alta, aguardava pesquisa de fontes de tromboembolismo venoso. Admitiu-se o diagnóstico AVC isquémico agudo multiterritorial no hemisfério direito, de etiologia indeterminada, mas de presumível causa cardioembólica. Teve alta sob anticoagulação, a aguardar avaliação por Cardiologia.

Conclusão: A parésia da mão pode refletir um enfarte da área *hand knob*, representando menos de 1% de todos os AVCs. A origem embólica é sugerida como o mecanismo subjacente mais provável. É frequentemente camaleão de AVC, levando, por isso, a um atraso/não acesso a instituição de terapêutica de revascularização aguda, quando justificada. Geralmente, apresenta um bom prognóstico funcional e baixa taxa de recorrência de AVC.

P53. STROKE MIMIC: UM SURTO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Inês Albuquerque¹, Rúben Maia², Lídia Neves^{3,4}, Leonor Dias^{3,5}, Joana Guimarães^{3,5}

1-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar do Médio Ave, EPE, 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE, 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE, 4-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, 5-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: *Stroke mimics* são doenças não vasculares que simulam o acidente vascular cerebral (AVC). Em doentes com esclerose múltipla, a diferenciação entre surto, processo desmielinizante agudo, e evento vascular, pode tornar-se um processo complexo. Apresentamos o caso de uma doente com clínica stroke-like em que a ressonância magnética cerebral com protocolo alargado permitiu diferenciar a etiologia do evento agudo.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 45 anos, com antecedente de Esclerose Múltipla forma surto remissão, com um ano de evolução, sob terapêutica com Interferon beta-1a, em processo de mudança terapêutica para natalizumab por doença ativa. Recorreu ao SU por hemiparesia esquerda súbita com menos de uma hora de instalação, com ativação de VAVC. Realizou estudo analítico, eletrocardiograma, TC cranioencefálica e angio-TC arterial cervical e intracraniana, que não mostraram alterações. Alta da urgência referenciada para a consulta de doenças desmielinizantes, onde foi objetivada hemiparésia esquerda de predomínio braquial, com necessidade de apoio para a marcha. Decidido internamento pela incapacidade funcional e para completar investigação. A RM cerebral evidenciou uma nova lesão com efeito ligeiramente tumefativo na cápsula interna direita, com áreas de restrição da difusão, obrigando a diagnóstico diferencial com lesão isquémica aguda. Contudo, a informação obtida a partir de estudos de perfusão e espectroscopia cerebrais, nomeadamente elevação do CBV e CBF, e ausência de pico de lactatos, respetivamente, conferiu maior grau de certeza no diagnóstico de lesão desmielinizante em detrimento de lesão isquémica, em conjunto com outras alterações nas sequências convencionais e com o curso clínico da doente. Assumiu-se, portanto, novo surto de EM, tendo realizado cinco dias de pulsos de 1 g de metilprednisolona, imunoglobulina na

dose de 20 mg/dia, e posterior perfusão de natalizumab, com melhoria ligeira dos défices neurológicos, tendo sido referenciada para internamento de Medicina Física e Reabilitação.

Conclusão: Com este caso pretende-se alertar para as lesões tumefativas que se podem associar a surto grave de esclerose múltipla, com instalação hiperaguda e mimetizador de evento vascular. A inclusão de técnicas avançadas de imagem na RM cerebral pode revelar-se especialmente importante na diferenciação entre as duas entidades e consequentemente dirigir o tratamento.

P54. AFASIA FLUTUANTE COMO APRESENTAÇÃO DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DA ARTÉRIA DE PERCHERON

Janice Alves¹, Rui Guerreiro¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A vascularização do tálamo geralmente é assegurada por múltiplos pequenos vasos com origem na artéria comunicante posterior e artéria cerebral posterior. Contudo estão descritas diversas variantes anatómicas e uma porção da população apresenta uma variante rara em que um único ramo comum, com origem no primeiro segmento da artéria cerebral posterior, vasculariza a região paramediana do tálamo bilateralmente e mesencéfalo rostral, designado de artéria de Percheron. A oclusão desta artéria resulta num enfarte talâmico bilateral, geralmente de etiologia cardioembólica, com uma apresentação clínica muito variável, e o quadro mais frequente caracteriza-se por uma tríade de alteração do estado de consciência, defeito de memória e parésia do olhar vertical supranuclear.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino com 45 anos, com antecedentes conhecidos de hipertensão arterial não medicada e intervenção cirúrgica a um tumor benigno da suprarrenal 15 anos antes, recorre ao serviço de urgência por quadro de alteração da linguagem e alteração da força à direita com 1h20min de evolução. Ao exame neurológico apresentava-se sonolenta, errava a idade, parésia facial central direita, afasia moderada e disartria ligeira (NIHSS=5). Analiticamente não apresentava alterações e a TC encefálica e angio-TC eram normais. Foram objetivadas melhorias do exame neurológico, mantendo apenas afasia e disartria muito ligeiras (NIHSS=2). Durante este período continuou a apresentar flutuação do quadro, essencialmente ao nível da gravidade da afasia. Apesar da melhoria neurológica e a baixa pontuação no NIHSS; ao equacionar a potencial repercussão funcional do defeito neurológico e a ausência de contra-indicações; encontrando-se em período de janela terapêutica; optou-se pela realização de terapêutica fibrinolítica com alteplase, que decorreu sem intercorrências. Observou-se reversão completa dos défices neurológicos, sendo internada na UAVC. Da investigação etiológica destaca-se *foramen ovale patente* (FOP) com shunt inter-auricular bi-direcional no ecocardiograma transesofágico e a RM revelou áreas com restrição à difusão, com tradução em FLAIR, em topografia bi-talâmica, de maior expressão à esquerda, traduzindo lesão vascular isquémica recente no território da artéria de Percheron. À data da alta não apresentava alterações ao exame neurológico, NIHSS=0 e mRS=0. Foi assumida etiologia cardioembólica e encaminhada para consulta de Cardiologia de Intervenção para encerramento do FOP.

Conclusão: A síndrome clássica de oclusão da artéria de Percheron pode ser muito variável e corresponde apenas a 0,6% de todos os AVCs isquémicos, o que se pode traduzir numa dificuldade acrescida no diagnóstico e, por conseguinte, em atrasos no início do tratamento.

A tomada de decisão em contexto de urgência, por si só, re-

presenta um desafio e este cenário torna-se ainda mais complexo na presença de quadros flutuantes associados a baixa pontuação NIHSS. A questão fulcral passa pela definição de “quão incapacitante será um AVC *minor*”. Esta análise não deverá passar exclusivamente pelo valor absoluto de uma escala, mas interpretar esse valor à luz do que irá representar para o doente em questão e para a sua independência funcional, legitimando a decisão de tratar um défice quantitativamente considerado *minor* mas potencialmente incapacitante.

P55. DOENÇA VASCULAR CEREBRAL SECUNDÁRIA A MENINGITE POR STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO NUMA DOENÇA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA

Maria Inês Silva¹, Beatriz Fernandes², Filipa Dionísio³, Vera Montes¹, Fernando Pita¹, Cátia Carmona¹

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, 3-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão

Introdução: A meningite bacteriana aguda é uma infeção das leptomeninges causada predominantemente pelas bactérias *Streptococcus pneumoniae* e *Neisseria meningitidis*. A meningite pneumocócica tem um risco aproximado de 30% de mortalidade, e a cada hora de atraso no tratamento, esta taxa aumenta entre 13%-30%. Os principais sintomas são febre, rigidez da nuca, alteração do estado de consciência, falecia, fotofobia e rash petequeial (associado à meningite meningocócica). A via de disseminação pode ser hematogénica, extensão através de estruturas adjacentes contaminadas (otite, sinusite) ou iatrogénica. Deve ser iniciada antibioterapia o mais precocemente possível. As complicações mais frequentes nos adultos são a perda auditiva neurossensorial (5%-35%), AVC isquémico (14%-25%), crises epiléticas (17%) e sépsis (15%). Os doentes com AVC isquémico têm frequentemente pior prognóstico.

Caso Clínico: Mulher de 57 anos, autónoma, com história de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia. Recorre ao serviço de urgência por história de tosse produtiva com 2 semanas de evolução, com desenvolvimento de confusão mental, desorientação e lentificação do discurso nas 5 horas anteriores à admissão; referência a pico febril durante a noite prévia. Ao exame físico, apresentava-se vígil, com discurso não fluente, repetitivo, cumpria ordens simples e não complexas, com rigidez da nuca, apirética, normocárdica e normotensa. A TC demonstrava sinais de otite média direita com acumulação de exsudados inflamatórios na mastoide homolateral e bolhas gasosas ou gotas lipídicas da cisterna supra-selar e do seio cavernoso direito. Sem alterações de parênquima cerebral, sem hidrocefalia ou lesões ocupando espaço. Analiticamente com leucocitose e elevação da PCR. Foi submetida a punção lombar (PL), hemoculturas e culturas do exsudado do ouvido. Iniciou ceftriaxone e vancomicina, com isolamento posterior de *Streptococcus pneumoniae* no LCR e em hemoculturas. A RM-CE mostrava extensas áreas de alteração de sinal da substância branca, subcortical, com envolvimento temporal e hipocampus, com área de alteração de sinal cerebeloso e lesões isquémicas agudas, verificando-se realce anómalo de contraste leptomeníngeo. Foi admitido, assim, um quadro de vasculite do SNC no contexto de meningite pneumocócica com encefalopatia isquémica grave bilateral, em múltiplos territórios da circulação anterior e posterior. Clinicamente a doente agravou de forma rapidamente progressiva e faleceu vários dias após, em interna-

mento na unidade de cuidados intensivos.

Conclusão: A doença vascular cerebral associada à meningite deve-se a um processo de vasculite, trombose intra-arterial ou vasoespamo. É uma complicação não incomum de meningite, tem habitualmente uma evolução rápida e mau prognóstico. Este caso pretende demonstrar a importância do diagnóstico atempado de meningite bacteriana aguda com consequente início rápido de antibioterapia, idealmente na primeira hora, de forma a alterar o curso da doença e melhorar o seu desfecho. Sendo o exame cultural do LCR o *gold standard* no diagnóstico de meningite bacteriana, em caso de significativa suspeita diagnóstica, a realização da PL, o resultado do exame citoquímico ou a realização de exame de imagem, não devem atrasar o início terapêutico.

P56. PSEUDOATETOSE POR ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: A SUBTILEZA DA NEUROANATOMIA

Mafalda Soares¹, Diana Melancia^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade Cerebrovascular, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: O termo atetose, do grego *athetosis*, que significa “sem posição fixa”, foi introduzido na Neurologia no séc. XIX. Mais tarde, surgiu o conceito de pseudoatetose para as situações que ocorrem por perda proprioceptiva grave. São movimentos involuntários sinuosos distais, sobretudo dos dedos, que se tornam evidentes com a extensão dos membros superiores, de olhos fechados. Podem dever-se a uma lesão em qualquer parte das vias sensitivas, por neuropatia periférica, desmielinização, isquemia, ou outro fenómeno. No âmbito cerebrovascular, a pseudoatetose foi, classicamente, associada ao tálamo.

Caso Clínico: Homem, 71 anos, autónomo, com hipertensão arterial, diabetes, dislipidemia e, no mês anterior, episódio transitório de hemiparesia esquerda. Medicado com anti-diabéticos orais, com incumprimento terapêutico. No seu estado habitual até às 11 horas de 09/10/2022, quando iniciou, subitamente, diminuição da força muscular à esquerda. Apesar de flutuante, a ausência de melhoria completa motivou a ida ao serviço de urgência, e às 13h49 foi ativada a via verde de AVC.

À observação, encontrava-se orientado, sem alterações de linguagem ou dos pares cranianos, com hemiparesia esquerda grau 4, hemiataxia esquerda desproporcional à paresia e hemihipostesia esquerda (NIHSS 4). Estava ligeiramente hipertenso, normocárdico e normoglicémico.

Realizou TC-CE que não mostrava alterações pelo que iniciou trombólise às 14h47. A angio-TC-CE e dos vasos supra-aórticos não revelou oclusões de grande vaso.

Foi internado na Unidade Cerebrovascular, e no primeiro dia, foram observados movimentos involuntários distais do membro superior esquerdo, tipo atetósicos (vídeo). O défice motor foi melhorando, contudo, estes movimentos e o défice de sensibilidade, mais evidente nas modalidades vibratória e proprioceptiva, foram persistindo, com repercussão no controlo postural, com rombergismo e incapacitando a marcha autónoma.

Realizou RM-CE às 24 horas que revelou lesão talâmica direita com restrição à difusão e tradução em FLAIR, compatível com lesão isquémica aguda (figura).

Assim, os movimentos involuntários explicam-se pela topografia talâmica do AVC por défice grave da sensibilidade, em particular, das vias da sensibilidade posterior sendo, portanto, pseudoatetósicos.

Do restante estudo complementar, destacava-se mau controlo glicémico e lipídico, ecocardiograma transtorácico com

hipertrofia ventricular esquerda, doppler dos vasos do pescoço com placas de ateroma na bifurcação carotídea bilateralmente, sem repercussão hemodinâmica, e transcraniano compatível com aumento da resistência vascular periférica.

Por AVC *minor*, iniciou anti-agsreção dupla, além de estati-na de elevada potência. Começou reabilitação com intervenção na coordenação motora, motricidade fina, treino sensitivo do membro superior esquerdo, e controlo postural, que mantém até à data.

O doente teve alta com NIHSS 3, mRS 3, e o diagnóstico de AVC isquémico agudo talâmico direito, de etiologia lacunar por oclusão de pequenos vasos.

Atualmente, encontra-se com melhoria franca dos movimentos, mantendo défice sensitivo importante.

Conclusão: Além de regulador da atenção, memória e sono, o tálamo é um centro integrador entre o córtex e a medula, onde as fibras sensitivas formam sinapse com o 3º neurónio no núcleo ventral posterolateral. Lesões isquémicas neste território são a prova de que o doente cerebrovascular é um modelo clínico da complexidade, mas sutileza, da neuroanatomia.

P57. E DEPOIS DA VIA VERDE?

Isabel Taveira, Isa Cordeiro, Rita Gonçalves, Alexandre Baptista
Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade de Portimão

Introdução: O AVC é a principal causa de morte e incapacidade em adultos em Portugal e o tratamento agudo do AVC é uma emergência médica. Não obstante, as especificidades dos cuidados a estes doentes não terminam na fase aguda. Todas as recomendações atuais dizem que os doentes com AVC devem ser tratados em Unidades especializadas, mas isso ainda não acontece.

O objetivo foi caracterizar os doentes admitidos por Via Verde AVC num hospital distrital, as terapêuticas de fase aguda realizadas, os tempos de internamento, as complicações e o destino à data da alta hospitalar, num hospital sem Unidade de AVC.

Metodologia: Estudo retrospectivo, de série consecutiva, de doentes admitidos na Sala de Emergência em contexto de Via Verde AVC desde 1 de janeiro de 2021 a 30 de Outubro de 2022. Foram analisados dados demográficos, terapêuticas de fase aguda realizadas, destino à saída da sala de emergência, destino após a fase aguda, tempo de internamento hospitalar, destino e funcionalidade dos doentes. A análise foi feita com recurso ao SPSS®.

Resultados: No referido período, a Via Verde AVC foi atuada 290 vezes. Os doentes eram maioritariamente do género masculino (n= 168), com idades compreendidas entre 25 e 100 anos. O diagnóstico de AVC isquémico foi confirmado em 225 doentes. Destes, 136 foram submetidos a terapêuticas de reperfusão de fase aguda – 79 a fibrinólise, 22 a terapêutica endovascular (TEV) e 35 doentes a ambas. Dos doentes submetidos apenas a fibrinólise, 77 foram internados no Serviço de Medicina Intensiva (SMI). Dos doentes submetidos a TEV regressaram 50, tendo a sua maioria ficado internada no serviço de urgência (84%, n=42) a aguardar vaga em enfermaria. Por outro lado, os doentes com AVC Isquémico não submetidos a terapêuticas de reperfusão, 80 ficaram no Serviço de Urgência (SU), 7 foram admitidos em enfermarias e 2 no SMI. Por outro lado, dos 36 doentes com o diagnóstico de AVC hemorrágico, 32 foram admitidos no SMI e os restantes ficaram no SU.

A mediana de tempo de internamento hospitalar foi de 19 dias, tendo-se verificado a maior taxa de complicações infecciosas e, em particular de pneumonias aspirativas, nos doentes que estiveram mais de 3 dias em SU.

À data da alta hospitalar, a maioria dos doentes foi admitido em instituições da Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados.

Conclusão: Apesar de já estar estabelecida a importância das Unidades de AVC, continuam a existir hospitais sem essa capacidade definida. Sendo o SMI um serviço polivalente com vagas limitadas, tem de existir uma decisão e seleção nas admissões, muito mais restritiva do que seria numa Unidade de AVC.

Após o investimento inicial na fase aguda, é essencial uma continuidade de cuidados com uma equipa multidisciplinar treinada que maximize o *outcome* de cada doente pelo que urge ter Unidade de AVC em todas as unidades hospitalares.

P58. VVAVC: A IMPORTÂNCIA DA INFORMAÇÃO E FORMAÇÃO

Joana Martins; Teresa Guimarães; Pedro Matos; Glória Cabral Campello

Serviço de Medicina Intensiva do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel.

Introdução: A eficiência da Via Verde de AVC (VVAVC) e a redução significativa da morbimortalidade nos doentes com AVC depende do rápido reconhecimento dos sinais e sintomas do AVC no Serviço de Urgência (SU), com uma triagem eficaz, avaliação médica imediata e orientação terapêutica adequada.

Objetivos: Identificar os doentes que, após uma avaliação inicial no SU, foram retriados e incluídos na VVAVC abordada na Sala de Emergência (SE) no Centro Hospitalar Tâmega e Sousa (CHTS). Como objetivos secundários, nomear os fatores que atrasaram a inclusão destes doentes na VVAVC e, neste subgrupo, analisar aqueles que foram submetidos a terapêutica de revascularização.

Metodologia: Doentes com défices neurológicos até às 4h30min e os wake up stroke são admitidos na SE, a qual é da responsabilidade do Serviço de Medicina Intensiva, com ativação da VVAVC. Estudo retrospectivo e descritivo, incluindo doentes admitidos como VVAVC na SE no período entre 1 de janeiro e 31 de dezembro de 2021. Foram analisados os seguintes dados: demográficos, as triagens diretas, as retriagens, a terapêutica de revascularização realizada e motivo de triagem.

Resultados: Durante o ano de 2021, o total de doentes triados no SU por suspeita de AVC agudo foi de 1404 doentes. Destes, 519 foram admitidos na SE por ativação da VVAVC, 49,7% (n=258) eram homens, com idade média de 69 anos e 89,4% (n=464) apresentavam à admissão mRankin entre 0 e 2. Foi diagnosticado AVC isquémico em 57,4% (n=298), dos quais 26,8% (n=42) foram submetidos a trombólise endovenosa, 11,1% (n=33) a trombectomia e 10,7% (n=32) a ambos os tratamentos de revascularização.

Do total da amostra (n=519), 6,2% (n=32) foram admitidos na SE por retriagem após avaliação médica inicial no SU. Deste subgrupo, 65,6% (n=21) foram diagnosticados com AVC isquémico, sendo que 28,6% (n=6) foram submetidos a tratamento de revascularização e 14,3% (n=3) ultrapassaram o timing para trombólise.

Foram encontrados os seguintes motivos de retriagem: insuficiente informação para definição correta do mRankin (n= 4); clínica mal especificada (n=23); défices não detectados durante a triagem (n=1); falha da ativação da VVAVC (n=4).

Conclusão: No SU do CHTS foram admitidos 1404 doentes com suspeita de AVC agudo durante o ano de 2021, dos quais 519 foram admitidos na SE com ativação da VVAVC. Destes doentes, 32 (6,2%) não foram admitidos directamente na SE, com necessidade de retriagem após avaliação médica inicial. Dos doentes retriados, 21 (65,6%) foram diagnosticados com AVC isquémico, 6 (28,6%) dos quais submetidos a tratamento de revascularização. Clínica mal especificada no momento da triagem foi o motivo mais frequente (n=23) que atrasou a inclusão dos doentes na VVAVC.

A análise destes dados reflete a necessidade de sensibilizar a população sobre os sinais e sintomas sugestivos de AVC e a importância da informação transmitida no momento da triagem, assim como a necessidade de formação contínua das equipas do SU, para uma melhor abordagem do doente com suspeita de AVC.

P59. A VIA VERDE AVC, ENTRE AS OUTRAS EMERGÊNCIAS

Rita Gonçalves, Patrícia Pires, Isabel Taveira
Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade de Portimão

Introdução: O AVC é a principal causa de morte e incapacidade em adultos em Portugal e o tratamento agudo do AVC é uma emergência médica. As terapêuticas de reperfusão de fase aguda têm sido desenvolvidas e aplicadas com um sucesso altamente dependente da rapidez da resposta – pré, hospitalar e inter-hospitalar. A fibrinólise continua a ser o tratamento de revascularização mais acessível e fácil de iniciar próximo do início dos sintomas.

O objetivo de caracterizar a evolução da Via Verde AVC num hospital distrital, sem equipa especializada.

Metodologia: Estudo retrospectivo, de série consecutiva, de doentes admitidos na Sala de Emergência em contexto de Via Verde AVC desde 1 de janeiro de 2021 a 30 de Outubro de 2022. Foram analisadas características demográficas (idade, género, rankin prévio), hora de admissão, ativação da Via Verde AVC, terapêuticas de reperfusão de fase aguda propostas e realizadas e tempos para cada atitude.

A análise estatística foi realizada com recurso ao SPSS®.

Resultados: No período definido, foram admitidos 290 doentes como Via Verde AVC. Esta foi maioritariamente ativada pelo enfermeiro da triagem (n=205), apesar de 180 doentes terem sido transportados para o SU por Equipas de emergência pré-hospitalar. Verificou-se o diagnóstico clínico de AVC em 261 doentes, dos quais 168 eram do género masculino (58%). Destes, 36 tinham AVC hemorrágico. Realizaram-se 114 trombóses correspondendo a 51% de todos os doentes admitidos por Via Verde AVC. 58 doentes foram propostos e aceites para tromboectomia. Assistiu-se a uma melhoria temporal global do tempo porta-agulha (passando de uma mediana de 39 minutos em 2021 para 31 minutos em 2022), sendo sempre inferior nos doentes previamente notificados pelo CODU (28 minutos).

O tempo porta-agulha é inferior em horário das 8h às 16h, aumentando consideravelmente fora desse período.

Conclusão: Ainda se verificam assimetrias na assistência aos doentes com AVC. Dos diferentes motivos possíveis, apontamos em particular a ausência de notificação prévia. Será interessante verificar a evolução contínua que irá decorrer do trabalho desenvolvido com as equipas do pré-hospitalar e a formação que tem ocorrido semestralmente com as equipas do SU de forma a otimizar os elos da cadeia. A melhoria verificada no tempo porta-agulha entre 2021 e 2022 já traduz algum deste trabalho.

P61. TRADUÇÃO E VALIDAÇÃO DE DOIS RECURSOS APHASIA-FRIENDLY DA SÉRIE "TALKING TO YOUR..." PARA A POPULAÇÃO PORTUGUESA

Luna Barreto¹, Joana Vinagre¹, Paula Valente², Pedro Sá-Couto³, Assunção Matos^{2,4}

1-Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal, 2-Instituto Português da Afasia, Matosinhos, Portugal, 3-Centro de Investigação e Desenvolvimento em Matemática e Aplicações, Universidade de Aveiro, Aveiro,

Portugal, 4-CINTESIS@RISE, Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal

Introdução: A falta de acessibilidade comunicativa nos cuidados de saúde pode originar erros médicos e experiências negativas para os profissionais de saúde (PS) e para as pessoas com afasia (PCA). No sentido de realizar uma prática clínica adequada, é fundamental que existam ferramentas que promovam uma comunicação eficaz entre PS e PCA, contribuindo para um maior bem-estar da PCA, especialmente quando se encontra em situações mais vulneráveis. Permite igualmente a sua participação ativa nos processos de decisão relacionados com a sua saúde. Para tal, o Aphasia Institute, no Canadá, elaborou uma série de recursos *aphasia-friendly*.

Tradução e validação, para o Português Europeu (PE), dos recursos pictográficos "*Talking to your Speech-Language Pathologist*" e "*Talking to your Doctor*", desenvolvidos pelo Aphasia Institute. O primeiro visa promover uma comunicação mais eficaz entre terapeutas da fala (TFs) e PCA. O segundo, promover uma comunicação mais eficaz entre médicos e PCA.

Métodos: O recurso "*Talking to your Speech-Language Pathologist*" foi traduzido para o PE por um tradutor profissional e revisto por dois TFs com larga experiência na área da afasia e formação em acessibilidade comunicativa. Após obtenção da versão de consenso da tradução, o recurso foi avaliado por um painel de peritos (4 TFs com formação em *Supported Conversation for Adults with Aphasia* [SCA™]) que teve oportunidade de utilizar o recurso durante a sua prática clínica, nomeadamente durante o contacto com PCA, durante 4 semanas. Os peritos preencheram e devolveram uma grelha de verificação, elaborada para o efeito, que serviu para avaliar, através de uma escala de Likert, várias características relevantes do recurso, nomeadamente: a clareza das imagens e escrita dos itens; a pertinência do texto e imagens para a cultura portuguesa; e a representatividade das suas imagens. Foi calculado o índice de validade de conteúdo (IVC) por item e global do recurso. O recurso "*Talking to your Doctor*" foi igualmente traduzido para o PE e revisto pelos mesmos 2 TFs. Após obtenção da versão de consenso, o recurso foi avaliado por um painel de peritos (7 médicos, com formação SCATM, que tiveram a oportunidade de utilizar o recurso durante a sua prática clínica, nomeadamente durante o contacto com PCA durante 3 semanas. Os peritos preencheram e devolveram a grelha de verificação, tendo sido igualmente calculado o IVC por item e global do recurso.

Resultados: Ambos os recursos obtiveram um IVC global satisfatório, nomeadamente 0,967 e 0,995. Contudo, algumas características particulares obtiveram um valor de $IVC_{af} < 0,80$. Por exemplo, a escrita dos itens em certos capítulos dos recursos carecia de modificações que permitissem um melhor acesso lexical, e algumas imagens foram consideradas ambíguas para o que pretendiam representar.

Conclusão: Considera-se, apesar do número reduzido de peritos envolvidos, que ambos os recursos *aphasia-friendly* se encontram validados para o PE. Pensa-se que a metodologia utilizada, envolvendo os PS diretamente interessados nos recursos terá sido uma mais-valia neste processo de validação. Futuramente, poderá ser interessante envolver diretamente as PCA, como peritos, consultando-as acerca da pertinência e clareza, para si, dos recursos a traduzir e adaptar.

P62. O PAPEL DA MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO NA ABORDAGEM DE DÉFICES NEUROLÓGICOS DE ETIOLOGIAS DISTINTAS EM SOBREPOSIÇÃO: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Frederico Costa, Ana Vaz, Hugo Amorim, Nilza Pinto, André Duarte, Isabel Marantes, Maria José Festas.

Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal.

Introdução: As lesões encefálicas de etiologia traumática são frequentes, ocorrendo potencialmente no contexto de politraumatismos. Estes eventos traumáticos podem condicionar, além da lesão encefálica diretamente atribuível ao trauma, outras lesões neurológicas, com afeção do 1º e/ou 2º neurónio motor, por mecanismos direta e indiretamente relacionados ao próprio trauma. A abordagem do ponto de vista da Medicina Física e de Reabilitação (MFR) de doentes politraumatizados com lesões neurológicas de predomínio, extensão e etiologias distintas, configura-se como um desafio no que se refere à intervenção pela Especialidade.

Caso Clínico: Homem, 40 anos, com antecedente de consumo de estupefacientes, foi admitido no Serviço de Urgência em contexto de politraumatismo por queda de 8 metros e subsequente autoagressão da região cervical esquerda. Após estabilização e realização de estudo complementar, foi constatada a presença de hematoma periorbitário, fratura dos ossos da face e 1º arco costal, fratura clavícula esquerda, múltiplos focos hemorrágicos parietais e temporais, sufusão hemorrágica cervical esquerda e pseudo-aneurisma artéria subclávia esquerda. Horas após a entrada na urgência, verificou-se um agravamento do quadro neurológico com midríase bilateral, pelo que foi repetido estudo neuro-imagiológico, que evidenciou uma extensa hipodensidade cortico-subcortical de novo do hemisfério cerebeloso esquerdo, com obliteração do IV ventrículo e herniação das amígdalas cerebelosas, traduzindo lesão cerebelosa isquémica no contexto provável da lesão da artéria subclávia. Foi submetido a intervenção neurocirúrgica para colocação de derivação ventricular externa, tendo sido admitido em Unidade de Cuidados Intensivos. Durante o Internamento, manteve acompanhamento por várias especialidades, tendo sido transferido para enfermaria após 3 semanas. Em enfermaria, manteve estabilidade neurológica, apresentando um défice motor do membro superior esquerdo desproporcional a lesão encefálica. Por este achado, realizada eletromiografia que revelou lesão axonal grave recente a nível supraganglionar das raízes de C5-C8. Posteriormente, o doente foi admitido em enfermaria de MFR onde foram abordados os diferentes défices funcionais de origem multifatorial (TCE, AVC isquémico, trauma cervical, trauma osteoarticular), destacando como sequelas paralisia facial periférica esquerda, disartródia, disfunção cognitiva, hemiparésia esquerda e alteração do equilíbrio e da marcha. Do ponto de vista funcional, o doente encontrava-se totalmente dependente nas atividades de vida diária (AVD) à admissão. Foi integrado num programa multimodal, integral e intensivo de MFR, com intervenção de terapia ocupacional, fisioterapia, terapia da fala, neuropsicologia e enfermagem de reabilitação. Apresentou uma evolução favorável em todas as sequelas neurológicas presentes à admissão, com repercussão funcional significativa – à data de alta necessitava de ajuda média nas AVD.

Conclusão: O politrauma com TCE apresenta, por si só, consequências físicas e cognitivas graves com grande impacto na vida dos doentes. Quando outras etiologias surgem, como o AVC, as ações multidisciplinares acarretam uma grande im-

portância para a sobrevivência destes doentes, colmatando com o papel da reabilitação para devolver o estado funcional e a sua adaptação e integração na sociedade. O desafio e a eficácia da reabilitação dependem sempre da origem das lesões apresentadas, o que torna importante a capacidade de averiguar a origem, mas também a capacidade de realizar programas multimodais quando existem múltiplos fatores que podem explicar os défices.

P63. VARIABILIDADE NO INÍCIO DA MARCHA EM DOENTES PÓS-ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UMA ABORDAGEM LINEAR E NÃO-LINEAR

Bruna Silva^a, Francisco Pinho^{aa,b}, Liliana Pinho^{a,b}, Raquel Carvalho^{a,b}, Rubim Santos^a, Andreia Sousa^a, Cláudia Silva^a & Augusta Silva^a

a-Centro de Investigação em Reabilitação, Escola Superior de Saúde, Politécnico do Porto, Porto, Portugal; b-CESPU, Instituto de Investigação e Formação Avançada em Ciências e Tecnologias da Saúde, V.N. Famalicão & Paredes, Portugal

Introdução: A variabilidade é considerada uma característica inerente ao movimento humano, sendo que medidas lineares e não lineares representam diferentes expressões dessa variabilidade.

A variabilidade dos ajustes posturais antecipatórios (APA's) é considerada um elemento-chave e implícito durante o início da marcha, sendo essa variabilidade utilizada pelo sistema para otimizar a sua própria complexidade. Assim sendo, é fundamental começar a abraçar a complexidade total do controle motor e aceitar o paradigma racional, no qual a variabilidade é uma característica integrante de qualquer tarefa motora, fundamental para possibilitar oportunidades de aprendizagem e adaptação.

O objetivo foi analisar a variabilidade dos tempos de variação muscular, no membro ipsilesional (IPSI) e contralesional (CONTRA), durante o início da marcha, em doentes pós-acidente vascular cerebral, numa perspetiva linear e não linear.

Metodologia: Estudo observacional transversal, numa amostra de dezasseis indivíduos com história de acidente vascular cerebral. A atividade eletromiográfica (EMG) do vasto medial (VM), bíceps femoral (BF), reto femoral (RF), gastrocnémio medial (GASm), solear (SOL) e tibial anterior (TA) foi analisada durante o início da marcha no membro IPSI e CONTRA. Recorreu-se a uma plataforma de forças para identificar o início do movimento. O sinal EMG e os dados da plataforma de força foram processados com recurso ao software *Acqknowledge*.

A variabilidade de medidas lineares e não-lineares, do tempo de variação muscular, durante os APA's no início da marcha, foi analisada com recurso ao coeficiente de variação (CV) e à entropia aproximada (ApEn), respetivamente.

Resultados: no concerne da análise linear, foi observado um aumento estatisticamente significativo do CV do TA CONTRA, quando comparado com o TA IPSI, $t = 2,777$, $p = 0,013$. Salienta-se que todos os valores do CV dos *timings* de variação, são superiores a 30%.

A análise não-lineares evidencia um baixo ApEn do tempo de variação muscular, em todos os indivíduos da amostra, no entanto não foram observadas diferenças estatisticamente significativas, entre o membro CONTRA e IPSI.

Conclusão: A amostra em estudo apresenta uma variabilidade linear elevada e dispersa nos *timings* de variação muscular, por outro lado exibe uma entropia aproximada baixa, o que se traduz em padrões de *timings* de variação pouco mutáveis e com capacidade adaptativa reduzida.

Em termos futuros, seria interessante e pertinente a realização de estudos de maiores dimensões ou estudos randomizados controlados, para confirmar e validar os resultados encontrados.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 17.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Adelino Agostinho	P19	Cândida Barroso	P5; P6; P10; P11; P52
Afonso Morgadinho	P45	Carla Cecília	CO23
Alexandra Anjo	P24	Carla Cecília Nunes	CO6
Alexandre Baptista	CO16; P57	Carla Ferreira	P8; P14
Alexandre Dias	CO22	Carla Gouveia	CO28
Álvaro Machado	P14	Carla Hovenkamp	P37
Alyne Cordeiro	CO9; P2; P45	Carla Mendes Pereira	CO19
Ana Aires	CO10; CO22	Carla Morgado	P8
Ana Azevedo	P9	Carla Pereira	P48
Ana Brás	CO23	Carla Pinto	CO24
Ana Catarina Brás	CO6	Carolina Fernandes	CO6; CO23
Ana Catarina Fonseca	CC8; CO2; CO8; CO20; P3; P7; P12; P15; P46	Carolina Maruta	CO12
Ana Catarina Pires	P24	Carolina Soares	P13
Ana Catarina Rodrigues	CO9	Catarina Aguiar Branco	P9
Ana Cavalheiro	P31; P32; P33	Catarina Borges	P51
Ana Cláudia Vicente	CO25	Catarina Fernandes	CO6; CO13; P19; P25
Ana Filipa Correia	CO13	Catarina Pinto	CC4
Ana Filipa Gonçalves	P30	Catarina Serrão	CC1; P12
Ana G. Almeida	CO2	Cátia Carmona	CO9; P29; P35; P55
Ana Graça Velon	CO4	Cátia Filipe	CO25
Ana Inês Martins	CO6; CO23	Célia Machado	P8; P14
Ana João Marques	CO4; P51	Cesar Nunes	CO13; CO23; P25
Ana Lúcia Oliveira	P4; P5; P6; P11; P52	Cláudia Marques Matos	CO14
Ana Luísa Soares	P21	Cláudia Silva	P63
Ana Margarida Ferreira	P37	Conceição Ferreira	P21
Ana Moutinho	CO22	Cristiana Silva	CO9
Ana Paiva Nunes	CO14	Cristiano Gante	P25
Ana Pastor	CO10	Cristina Celeiro	P21
Ana Rita Pinheiro	CO27; P18	Cristina Duque	CC2; CO3; CO7; CO18; P49
Ana Rute Costa	CO18	Cristina Gavina	CO7
Ana Sofia Carvalho	CO21	Cristina Lameirão	P1
Ana Sofia Correia	P50	Cristina Lopes da Mota	CO9
Ana Teixeira-Vaz	P41	Cristina Machado	CO6; CO23
Ana Vaz	P62	Daniel Carvalho	CO19
André Aires Fernandes	P13	Daniel Seabra	CO7
André Araújo	CO15	Daniela Jesus	CO27
André Assunção Costa	CO9	Daniela Oliveira	CO9
André Costa	CO4	Danna Krupka	CC7; P26; P43; P50
André Duarte	P62	Denis Gabriel	CC3; CC4; CO10; CO22
André Paula	CO8	Diana Aguiar de Sousa	CO14; CO17
André Rego	CC6	Diana Cruz	CO1; P15
André Sobral-Pinho	CO21	Diana Guerreiro	P4; P5; P10
Andreia Ferreira	CO9	Diana Matos	CO9
Andreia Matas	CO4; CO10; P51	Diana Melancia	P56
Andreia Sousa	P63	Diana Pontes	CO25
Ângelo Carneiro	CO15; P8	Diana Serra	P41
Ângelo Fonseca	CO3; CO7; CO18	Diana Vilares Valente	CO9
Arlindo Oliveira	CO20	Diogo Couto Soares	P17
Arno Reich	CO15	Duarte André Ferreira	P47
Artur Nascimento	CC6	Duarte Carapinha	CC6
Assunção Matos	CO27; CO28; P18; P61	Edgar Botto dos Santos	CO19
Augusta Silva	P63	Egídio Machado	CO23
Beatriz Fernandes	P29; P55	Elisa Campos Costa	P4; P5; P6; P10; P11; P52
Beatriz Madureira	CC6	Elsa Azevedo	CO10
Beatriz Pinto	CO10	Esmeralda Lourenço	P14
Bruna Meira	CO21	Fátima Hierro	P13
Bruna Silva	P63	Fernando Gonzalez	CO22
Bruno Rodrigues	CO6; CO23	Fernando Pita	CO9; P29; P35; P55

Fernando Silva	CO6; CO13; CO23; P25	João André Sousa	CO6; CO23
Filipa Dionísio	P55; P29	João Braz	CO10; CO22
Filipa Dourado Sotero	CO1	João Breda	CC5
Filipa Gouveia	P9	João Cardoso	P44
Filipa Miranda	CO12	João Cerqueira	CO11
Filipa Pereira	P32	João Constantino	P38
Filipa Serrazina	CO21	João Dias	P31; P33
FJ Ros Forteza	P23	João Filipe	CO22
Francisca Ferreira	CO9	João Firmino-Machado	CO29
Francisca Melo Ferreira	P37	João Francisco Gouveia	P47
Francisco Gonçalves	P47	João Gonçalves	CO17
Francisco Pinho	P63	João Lopes Reis	CO17
Francisco Torres	CO23	João Moura	CO10
Frederico Costa	P62	João Nabais	CO5
Frederico Soares da Silva	P13	João Nuno Malta	P37
Gil Nunes	P4; P5; P6; P10	João Nuno Ramos	CO23
Gina Moreira	P21	João Pedro Marto	CC7; CO2; CO20; CO21; P26; P43; P50
Glória Cabral Campello	P58	João Pedro Sousa	P4
Gonçalo Cabral	CO21	João Peres	CC6
Gonçalo Ferreira Pires	P17	João Pinho	CO15
Gonçalo Gama Lobo	CO17	João Rego Diniz	P17
Gonçalo Oliveira	CO20	João Reis	CO14
Gorete Reis	CO26	João Santos Faria	P37
Goreti Moreira	CO10	João Saraiva	CO15
Guilherme Gama	CO10	João Sargento Freitas	CO13; CO6; CO23
Gustavo Santo	CO6; CO23	João Silva	CC4
Hans C. Beck	CO21	João Tarrío	CC3
Hélder Sousa	P42	João Vinagre	CO10; CO22
Helena L.A. Vieira	CO21	Joaquim Alvalrelhão	P18
Helena Szrek	CO29	José Alexandre Marques	P38
Henrik Zetterberg	CO22	José Artur-Paiva	P1
Henrique Costa	P48	José Bandeira Costa	CO9
Henrique Queirós	CO23	José Calheiros	CO19
Henrique Rita	CO25	José Fonseca	CO12
Hugo Amorim	P62	José M Ferro	CO2; CO20
Hugo Monteiro	CO10	José Magalhães	P47
Inês Albuquerque	P44; P53	José Manuel Amorim	CO15; P8
Inês Buinho	CO26	José Manuel Araújo	P8
Inês Carvalho	P14	José Menezes	CC6
Inês Margarido	CC5	José Nuno Alves	P8; P44
Inês Mollet	CO21	José Pedro Rocha	CO22
Inês Natário	P30	José Pereira	P1
Isa Cordeiro	CO16; P57	José Sá Silva	CC3
Isabel Alves	P42	Kaj Blenow	CO22
Isabel Costa	P18	Lara Noronha Ferreira	CO29
Isabel Fragata	CO17	Lénia Silva	CO10; CC4
Isabel Marante	P41	Leonor Dias	P53
Isabel Marantes	P62	Lícia Teixeira	P42
Isabel Pavão Martins	CO12	Lídia Neves	P53
Isabel Rovisco Monteiro	CO13	Liliana Igreja	CC3
Isabel Silva	CO22	Liliana Pereira	CO11
Isabel Taveira	CO16; P57; P59	Liliana Pinho	P63
Isabel Vidal	CO9	Luciano Almendra	CO6; CO23
Janice Alves	CO9; CO19; P54	Ludovina Paredes	P48
Joana Dionísio	CO9	Luís Albuquerque	CC5; CO10
Joana Fernandes	CO10	Luís F. Maia	CO22
Joana Fonte	CO22	Luís Fontão	P9
Joana Guimarães	P53	Luís Maia	CO10
Joana Leal	P9	Luís Paiva	P25
Joana Lopes	CO22	Luís Paulino Ferreira	CO19
Joana Martins	CC2; P58	Luís Rufo Costa	P14
Joana Pinto	P8	Luísa Biscoito	P2
Joana Vicente	P24	Luísa Fonseca	CO10
Joana Vinagre	P61	Luísa Rebocho	CO26
Joana Vítor	CO9	Luísa Santa Marinha	P34

Luísa Viana Pinto	P9	Omid Nikoubashman	CO15
Luna Barreto	P61	Orlando Galego	P11
Mª Fátima Soares	P7	Patrícia Almeida	CO6
Madalena Pinto	P27	Patrícia Canhão	CC1; CO1; CO20; P15; P46
Madalena Rosário	P12	Patrícia Costa	P42
Mafalda Castro	CO13	Patrícia Faustino	CO9
Mafalda Delgado Soares	CO14	Patrícia Macedo	CO19
Mafalda Mesquita Guimarães	P41	Patrícia Pereira	CO11
Mafalda Moreira	P4; P5; P6; P10	Patrícia Pires	P59
Mafalda Soares	P56	Patrícia Ramos	P1
Manuel Correia	CO10; CO22	Paula Coelho	CO8
Manuel Ribeiro	CO15	Paula Silva	P21
Manuel Salavisa	CO21	Paula Valente	P61
Mara Matos	CO19	Paulo Chaves	CO10
Marcelo Mendonça	CO21	Pedro Abreu	CC5; P27
Marco Costa	P25	Pedro Barros	P48
Marco Fernandes	CO21	Pedro Bem	P49
Marcos Barbosa	CO5	Pedro Castro	CO10; CO22
Margarida Ferro	CO14	Pedro Felgueiras	P34
Margarida Vieira	P34	Pedro Fernandes Moura	P44
Maria do Céu Nunes	P19	Pedro Guimarães	P51
Maria Fátima Soares	P3	Pedro Maciel Barbosa	CO29
Maria Fortuna Baptista	P46	Pedro Matos	P58
Maria Inês Silva	CO9; P29; P35; P55	Pedro N Alves	CO20; CO2
Maria Jesus Torres	CO24	Pedro Nascimento Alves	CC8; CO1; CO12
Maria João Lima	CO9; CO18	Pedro Neves	P44
Maria João Malaquias	CO22	Pedro Sá-Couto	CO27; CO28; P61
Maria João Marques	CO26	Rafael Dias	CO22; P27
Maria José Festas	P62	Rafael Roque	P2
Mariana Baptista	CO14	Ramy Abdelnaby	CO15
Mariana Branco	P48	Raquel Carvalho	P63
Mariana Carvalho Dias	CC1; P15	Renato Nunes	P31; P33
Mariana Dias	CO20; P46	Ricardo Almendra	CO4; CO10
Mariana Dias da Costa	P15	Ricardo Soares dos Reis	CC5
Mariana Pintalhão	CO10	Ricardo Varela	CC4; CO10; CO22
Mariana Rocha	P34; P48	Ricardo Veiga	CO23
Mariana Rodrigues	P24	Rita Couceiro	P6
Mariana Sá Cardoso	P6	Rita Gonçalves	CO16; P57; P59
Mariana Seco	CC2; P49	Rita Raimundo	CO10
Mariana Vargas	CO4	Rita Sotto Mayor	CO13
Mário Miguel Rosa	CO8	Rita Tomás	CO1
Marlene Saraiva	CC6	Rita Ventura	CO21; P50
Marta Rodrigues	CO15	Roberto Mendes Franco	CO9; P27
Marta Silva	P32	Rúben Maia	P53
Mauro Lopes	CO25	Rúben Miranda Cardoso	CO5
Micaela Gonçalves	CO18	Rubim Santos	P63
Michel Mendes	CO4; CO10	Rui Felgueiras	CC4; CO10; CO22
Miguel Castelo Branco	CO13	Rui Guerreiro	P54
Miguel de Oliveira Carvalho	CC8	Rui Lopes	CO10
Miguel Grunho	P45	Rui Magalhães	CO10; CO22
Miguel Miranda	CO9; P2; P35	Rui Matos	CO19
Miguel Rebelo	P24	Rui Moreira Sousa	P17
Miguel Rodrigues	CO11	Rui Neves Madeira	CO19
Miguel Schön	CO1	Rune Matthiesen	CO21
Miguel Seródio	CO9; P3	Sandra Castro Sousa	CO9
Miguel Veloso	P48	Sandra Moreira	CC2
Miguel Viana Baptista	CC7; CO11; CO21; P43; CO2; P26; P50	Sandra Santos	CO24
Nathalia Barros	CO6	Sara Costa	CO10
Nilza Pinto	P41; P62	Socorro Piñeiro	P5; P6; P11; P52
Nuno Inácio	CO2	Sofia Amorim	P31; P33
Nuno Moreno	CO7	Sofia Casanova	P48
Nuno Palricas	P19	Sofia Cruz	P11
Odete Duarte	CO6	Sofia Galego	CO20
Odete Nombora	P34	Sofia Lopes	CO15
		Sofia Loureiro	P21

Sofia Malheiro	CO9	Tiago Jesus	CO9; P52
Sofia Reimão	P7	Tiago Muxagata	P3
Sofia Ribeiro	CO14	Tiago Neto Gonçalves	P26; P43
Sónia Pereira	CO25	Tiago Pedro	CC5
Sónia Tomé	P9	Tiago Serra	P30
Telma Miranda	P41	Torcato Meira	P44
Teresa Fonseca	CO20	Valéria Battistella	P48
Teresa Guimarães	P58	Vanessa Almeida	P3; P7
Teresa Lapa	CO13	Vanessa Pires	CO4; CO10
Teresa Nunes	P45	Vasco Abreu	CC3; CO22
Teresa Pinho e Melo	CC8; CO2; CO20; P2	Vera Montes	P35; P55
Thomas Karikari	CO22	Vítor Mendes Ferreira	CC7; P26; P43; P50
Tiago Geraldês	P45	Vitor Tedim Cruz	CO29; CO3; CO7; CO18
Tiago Gregório	P48		

35.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Lisboa | 10 e 11 março 2023

Organização: Liga Portuguesa contra a Epilepsia



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - ESTUDO DO VALOR DIAGNÓSTICO DE DISPOSITIVO WEARABLE-EEG NA EPILEPSIA DO LOBO TEMPORAL

Alberto Leal¹; **Helena Cordeiro**¹

1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Introdução: A suspeita de epilepsia do lobo temporal (ELT) é frequente em diversos contextos clínicos (perturbação recorrente da consciência, amnésia global transitória, quadros confusionais, etc.). A confirmação diagnóstica obtém-se pela detecção de pontas epilépticas sobre as áreas temporais no escalpe. A escassez de paroxismos obriga em muitos casos à realização de registos prolongados, geralmente efectuados com EEG ambulatório (EEGA). Esta técnica é laboriosa, tem impacto social e custos significativos. A disponibilidade de equipamentos *wearable*-EEG (wEEG) capazes de monitorizar as áreas temporais por períodos prolongados com custos reduzidos e pouco impacto social possibilita ganhos importantes nas anteriores inconveniências do aEEG.

O objectivo foi fazer análise comparativa do valor diagnóstico do wEEG e aEEG no diagnóstico de casos suspeitos de ELT.

Metodologia: Quarenta um adultos com suspeita clínica de ELT foram prospectivamente submetidos a registos simultâneos de aEEG (31 eléctrodos EEG+1 ECG) e wEEG (2 eléctrodos EEG bipolares) durante 24 horas. Efectuamos pesquisa visual de pontas epilépticas nos dois tipos de registos independentemente e o aEEG serviu para diagnosticar 20 doentes como ELT e 21 como não-ELT.

Resultados: Dos 20 doentes com ELT, 19 foram detectados no wEEG (sensibilidade 95%). Nos 21 casos não-ELT o wEEG diagnosticou 3 como ELT (falsos positivos 14%). A análise dos falsos positivos evidenciou que 2 foram devidos a artefactos de ECG facilmente detectados no aEEG mas não no wEEG. A grande maioria dos paroxismos usados no wEEG para o diagnóstico de ELT ocorreram no sono nocturno, com muito reduzido impacto do registo durante o dia.

Conclusão: O wEEG diagnosticou a quase totalidade dos casos de ELT, evidenciando potencial para simplificar a metodologia tradicional de aEEG.

O registo wEEG somente no período nocturno permite uma simplificação adicional, sem perda de sensibilidade significativa.

A inclusão de um eléctrodo ECG ao wEEG poderá reduzir a incidência de falsos positivos.

CO-02 – LAMPSY: UM APARELHO INOVADOR PARA A DETECÇÃO DE CRISES EPILÉPTICAS POR VÍDEO

Vicente Garção¹; **Mariana Abreu**¹; **Hugo Plácido Da Silva**¹; **Ana Fred**¹; **Carla Bentes**²

1-Instituto de Telecomunicações LX – Pattern and Image Analysis; 2-Centro de Referência para a área de Epilepsia Refratária, Departamento de Neurociências e Saúde Mental do HSM – CHULN

Introdução: A epilepsia é uma patologia neurológica caracterizada por crises epiléticas que afeta 50 milhões de pessoas mundialmente, 30% das quais sofrem de epilepsia fármaco-resistente. Estes pacientes têm crises frequentes que podem diminuir a sua qualidade de vida e levar a uma morte prematura. A detecção automática de crises pode permitir um melhor ajuste da medicação ao simplificar o processo de diagnóstico e melhorar a sua precisão. Pode também contribuir para a diminuição da ansiedade dos doentes e cuidadores e permitir a prestação imediata de cuidados de saúde em crises graves.

O principal objetivo deste trabalho foi criar um dispositivo de detecção de crises por vídeo que fosse preciso, acessível e discreto e preservasse a privacidade dos pacientes de raiz. Este dispositivo foi apelidado de “Lampsy”, e tem um pedido de patente pendente.

Métodos: Foi construído um protótipo com base num Raspberry Pi integrado num candeeiro, uma câmara e um ecrã, que foi colocado no Hospital de Santa Maria para aquisições durante sessões de vídeo-EEG. Os dados foram transmitidos para um servidor seguro por SFTP, preservando a privacidade dos pacientes.

Conclusão: Foi desenvolvido um algoritmo de detecção de crises baseado no fluxo óptico, isolamento de movimentos epilépticos através de PCA, ICA e novas métricas, e classificação com aprendizagem automática. Foi atingido um alto nível de precisão, com uma AUC de 98.1%, sensibilidade e especificidade de 98,33%, e latência média de 50,22 segundos. As crises foram segmentadas com um erro de +/- 8,67 segundos, quando comparadas com anotações feitas por profissionais de saúde.

CO-03 - RISCO DE AGRAVAMENTO DE CRISES E RECURSO À URGÊNCIA APÓS INTERNAMENTO PARA MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG PROLONGADA

Catarina Caldeiras¹; **Rafaela Costa**¹; **Bárbara Teixeira**²; **Ângela Costa**³; **Helena Rocha**³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A monitorização vídeo-EEG é indispensável na investigação das epilepsias refractárias. Visando uma maior eficiência, é frequentemente necessária a redução ou suspensão dos fármacos anti-criSES epiléticas (FACE). O efeito desta prática no controlo da epilepsia no período imediatamente após alta encontra-se mal definida.

Os objectivos foram: (1) Avaliar o efeito das estratégias de redução/suspensão de FACE numa unidade de monitorização de epilepsia (UME) e o controlo da epilepsia na semana que sucede a alta. (2) Avaliar o efeito das estratégias de redução/suspensão de FACE durante a monitorização.

Métodos: Estudo transversal unicêntrico. Incluídos os doentes submetidos a monitorização não-invasiva na UME do CHUSJ em 2022. Excluídos aqueles sem epilepsia ou com crises psicogénicas concomitantes. Colhidas variáveis sociodemográficas e clínicas através do processo electrónico. Avaliação telefónica retrospectiva do controlo da epilepsia após alta. Análise com SPSS 26.0.

Resultados: Incluídas 58 das 94 monitorizações, após aplicação dos critérios de exclusão. A taxa de resposta foi 79% (n=46; 26[56,5%] do sexo feminino, mediana 32 anos[24-22]). A mediana de seguimento entre a alta e o contacto foi 8 meses (5-10). Vinte e sete doentes consideraram que o controlo na semana após a alta foi semelhante ao habitual (58,7%), 13 (28,3%) consideraram melhor e 5 (10,9%) pior. A noção subjetiva de agravamento não se associou à frequência de crises nos seis meses prévios ($p=0,608$) e foi independente do número de FACE retirados ($p=0,711$), da estratégia de redução ($p=0,113$), do número de crises na monitorização ($p=0,788$) ou da modificação de FACE na alta ($p=0,626$). Quatro doentes tiveram crises tónico-clónicas generalizadas, enquadráveis no controlo habitual. Não se registaram acidentes ou idas à urgência.

Conclusão: A maioria dos doentes não agravou a epilepsia e não houve recursos à urgência na semana subsequente à alta após internamento na UME, o que indica que o protocolo de redução/suspensão de FACE actual é seguro.

CO-04 - MOTIVOS DE INTRODUÇÃO E RESPOSTA À CORTICOTERAPIA ADJUVANTE NO ESTADO DE MAL EPILÉTICO REFRACTÁRIO/SUPER-REFRACTÁRIO NUMA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS

Mariana Vargas¹; Catarina Borges¹; André Costa¹; Ana Graça Velon¹; Rui Chorão²; Andreia Veiga¹; Francisco Esteves³; Pedro Guimarães²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro Vila Real; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: À medida que o estado de mal epilético(EME) se prolonga no tempo os fármacos anti- crise epilética(FACE) vão perdendo a sua eficácia. É por isso necessário desenvolver estratégias alternativas. O papel da inflamação tem sido cada vez mais descrito no EME.

Pretendemos caracterizar os motivos de utilização de corticoterapia adjuvante no EME refractário/super-refractário e a resposta à mesma.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo. Incluímos doentes com EME internados na Unidade de Cuidados Intensivos do CHTMAD de Janeiro/2015 a Dezembro/2020, que realizaram corticoterapia adjuvante. Critérios de EME pela task force da ILAE 2015 e pelo consenso de Salzburgo. Excluímos doentes com EME pós-paragem cardiopulmonar e associado a neoplasias com atingimento do SNC.

Resultados: Vinte quatro doentes. EME convulsivo (92%) | EME não convulsivo (8%). Etiologia: Sintomático agudo (54%) | Desconhecido (9%) | Remoto (17%). Existiu heterogeneidade significativa nos mecanismos causais: [Infeção SNC: (n=8) | Doença vascular cerebral: (n=5) | Autoimune/inflamatório: (n=3) | Incumprimento terapêutico: (n=1)].

Foram utilizados em média 4±1FACE. EME super-refractário em 92%. Os motivos para início de corticoterapia foram: [Refractariedade (n=9) | Suspeita de etiologia autoimune (n=9) | Edema cerebral (n=5) | Meningite com critérios de gravidade (n=2)]. *Timing* corticoterapia: [Admissão (n=5) | Ausência resposta ≥ 2 FACE (n=7) | Ausência resposta a anestésicos (n=12)].

Apresentaram melhoria atribuível à corticoterapia, 50% dos EME. Quanto ao motivo de início verificou-se melhoria em 78% com suspeita de etiologia autoimune e em 62% por refractariedade.

Conclusão: Na nossa amostra existiu uma boa resposta à corticoterapia adjuvante e esta foi superior à expectável pela adição de outro FACE convencional. O racional para a utilização de corticoterapia no EME é triplo: (1) Efeitos anti-epiléticos inerentes à corticoterapia (modulação alostérica positiva dos receptores GABA-A; regulação dos receptores NDMA, glicina e canais de potássio dependentes da voltagem) | (2) Neuroinflamação como mecanismo causal do EME (ex: encefalites autoimunes) | (3) A lesão neuronal e a excitotoxicidade associadas ao EME, geram uma resposta inflamatória desregulada, que provoca mais lesão neuronal e diminuiu o limiar convulsivo, gerando um ciclo vicioso que contribui para a refractariedade do EME.

CO-05 - MODULATION OF GABA TRANSPORTER GAT1 BY ADENOSINE A1 AND A2A RECEPTORS IN ABSENCE SEIZURES

Mariana B. Morais^{1,2}; Tatiana Morais^{2,3}; Sandra H. Vaz^{2,4}

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Instituto de Neurociências e Farmacologia – Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 3-Faculty of Surgery and Medicine of the University of Malta; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Increased tonic GABA_A receptor-mediated inhibition represents a necessary and sufficient condition for absence seizures (AS) generation. Findings in humans indicate that ASs may involve enhanced GABAergic inhibition depending on the GAT1 loss-of-function. Previous studies have shown that adenosine has a biphasic effect upon GABA uptake, being mediated by A₁R-A_{2A}R heteromers coupled to G_{i/o} and G_s proteins, pinpointing adenosine as an interesting therapeutic target for ASs.

We hypothesize that adenosine receptor modulation might increase GAT1-mediated GABA uptake. We aim to validate the known deficient GAT1-mediated GABA uptake in GAERS animals when comparing to NEC at 6 and 52 weeks; to study the potential modulation of GAT1-mediated GABA uptake by A₁R and A_{2A}R; to demonstrate the potential anti-absence effect of A₁/A_{2A}R agonism/antagonism in GAERS using EEG recording.

Methods: Our work is divided into exploratory and experimental stages - using animal models of ASs, GAERS and its corresponding control, NEC. GAT1-mediated [³H]-GABA uptake assay in somatosensory cortical and thalamic rat brain slices, applying SKF8996A, CPA, DPCPX, CGS21680 and SCH58261, western-blot and immunohistochemistry procedures and EEG-electrodes surgery.

Results: Currently, we have results from stage I. In somatosensory cortical brain slices, GAT1-mediated [³H]-GABA uptake (n= 8; $p=0.019$) was significantly reduced in GAERS compared to NEC. When testing A₁R and A_{2A}R agonist and/or antagonist, SCH58261 incubation increased GAT1-mediated [³H]-GABA uptake (n= 8; $p=0.012$) in GAERS compared to NEC. No further differences were found so far.

Conclusion: Our preliminary results corroborate previously published findings, demonstrating a decreased GABA uptake capacity of GAT1 in the GAERS somatosensory cortex. How-

ever, further experiments must be performed and the sample size is a current limitation. Once our investigations can show results enlightening these mechanisms, ultimately, therapeutical strategies might be considered to develop new drugs targeting adenosine, decreasing tonic GABAergic currents and, thus, decreasing epileptic activity during an absence episode.

CO-06 - EPILEPSIA DE AUSÊNCIAS: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA

Mariana Gaspar¹; Ana Sofia Milheiro¹; João Carvalho¹; José Paulo Monteiro¹; Ana Filipa Lopes¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia Orta

Introdução: A epilepsia de ausências da infância (EAI) é classificada como uma síndrome de epilepsia generalizada, em que, apesar do bom prognóstico e resposta favorável à terapêutica, são frequentes alterações neuropsicológicas. A EAI de início precoce é caracterizada por início até aos 4 anos e pode constituir um síndrome epilético com características clínicas e evolução ligeiramente diferentes.

O objectivo foi caracterizar crianças com EAI: manifestações clínicas, eletrofisiológicas, evolução, resposta à terapêutica e impacto neuropsicológico, comparando dois grupos: EAI típica e de início precoce.

Métodos: Estudo retrospectivo com consulta de processos clínicos. A população estudada incluiu crianças com EAI seguidas em consulta e que realizaram avaliação neuropsicológica.

Resultados: Incluídas 41 crianças, com predomínio do sexo feminino (56,1%) e média de idades de início das crises 6,48 anos (29,3% com 4 anos ou menos). Apresentaram outras convulsões durante o seguimento, 14,6%. tinham comorbilidades como PHDA, 39% (n=7) e dificuldades específicas de aprendizagem (n=4). Apresentaram prova de hiperpneia positiva, 53,7% e 92,7% tinham alterações no EEG (63,4% apresentavam apenas ponta-onda a 3Hz e 29,3% com outras alterações). Foram medicadas com valproato de sódio, 61%, 4,9% etossuximida e 17,1% associação dos dois. 85,4% apresentaram controlo total das crises. Tinham funcionamento intelectual nível médio, 48,8% e 7,3% nível muito inferior. Observaram-se dificuldades da memória em 46,3% (especialmente verbal e de trabalho), da linguagem em 43,9% e da atenção em 65,9%. Mostraram dificuldades socio-emocionais, 73,2%.

Conclusão: Relativamente às variáveis clínicas e neuropsicológicas, não encontramos diferenças significativas entre as crianças com EAI típica ou o subgrupo de início precoce. Apesar de classicamente considerado um síndrome epilético benigno, crianças com EAI apresentaram dificuldades em diversos domínios neuropsicológicos, com repercussão familiar, escolar e social. Destacamos o papel fundamental do neuropsicológico na avaliação das crianças com epilepsia e o seu papel na articulação entre a criança, a família e a escola.

CO-07 - EPILEPSIA, INFLAMAÇÃO E AUTOIMUNIDADE: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Catarina Bernardes¹; Pedro Faustino¹; Luís Roseta²; Rosário Cunha²; Conceição Bento^{1,3}; Francisco Sales^{1,3}; Rute Teotónio^{1,3}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Patologia Clínica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O número de autoanticorpos contra antigénios intracelulares ou da superfície neuronal (AAISNs) identificados e associados a epilepsias de etiologia desconhecida ou secundárias a encefalite autoimune (EA) tem vindo a aumentar. Recentemente, duas novas escalas (McGinty et al e *Antibodies Contributing to Focal Epilepsy Signs and Symptoms Score (ACES)*) foram propostas para prever a positividade destes anticorpos em indivíduos com epilepsias de novo ou de etiologia desconhecida.

Caracterizar a coorte de indivíduos com epilepsia e AAISNs seguido no nosso centro e avaliar a sensibilidade das escalas ACES e McGinty et al quando aplicadas a esta população.

Métodos: Realizou-se um estudo retrospectivo, observacional, descritivo, com inclusão dos indivíduos seguidos num centro terciário com o diagnóstico de epilepsia e AAISNs identificados no soro ou LCR. Procedeu-se à sua caracterização demográfica e clínica e aplicação das escalas ACES e McGinty et al.

Resultados: Foram incluídos nove indivíduos, sete do sexo feminino, com idade média atual 55±25 anos e idade média na primeira crise de 27±28 anos. Identificámos três com autoanticorpos anti-GAD65, dois anti-recetor NMDA, dois anti-LGI1, dois anti-Yo e um anti-Zic4. Destes nove, três tinham antecedentes de outras doenças autoimunes e um de neoplasia. A ressonância de crânio revelou presença de atrofia e/ou alterações de sinal do hipocampo em dois e um apresentou proteinorráquia aumentada no LCR. Cinco doentes tinham critérios para o diagnóstico inicial de EA, tendo três destes sido submetidos a imunoterapia, com evolução para epilepsia refratária em dois. As escalas ACES e McGinty et al identificaram corretamente positividade para AAISNs em 6 (66%) e 4 (44%) casos, respetivamente.

Conclusão: No nosso grupo, uma proporção significativa de indivíduos com AAISNs apresentavam uma epilepsia de etiologia desconhecida, sem clínica prévia de EA. Na nossa população, a escala ACES apresentou uma maior sensibilidade na identificação dos doentes com epilepsia e AAISNs.

CO-08 - AUTO-IMUNIDADE E EPILEPSIA REFROTÁRIA, ENCEFALITE E ESTADO DE MAL EPILÉTICO

Inês V. Carvalho¹; Miranda Mele²; Catarina Rodrigues²; Carlos B. Duarte^{2,4}; Ana Isabel Silva^{1,3}; Rute Teotónio^{1,3}; Francisco Sales^{1,3}; Conceição Bento^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-CNC- Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Portugal; 3-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Instituto de Investigação Interdisciplinar, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: Diversos auto-anticorpos dirigidos contra recetores da membrana plasmática neuronal foram identificados no soro e LCR de doentes com encefalite autoimune. Existem epilepsias, estados de mal e encefalites sem causa conhecida em que se presume poder existir uma etiologia autoimune nomeadamente mediada por anticorpos.

O objetivo do pesquisar a presença de anticorpos dirigidos contra recetores da membrana plasmática neuronal no soro de doentes com epilepsia refratária sem etiologia estabelecida ou suspeita de crises epiléticas de causa imunológica.

Metodologia: Utilização de *Live Cell-Based Assay* para avaliação da presença de autoanticorpos dirigidos contra proteínas da superfície neuronal em amostras de soro. Incubação de neurónios do hipocampo de rato em cultura com amostras de soro diluídas em meio neuronal (diluição 1:100) seguida de deteção por microscopia de fluorescência através de um anticorpo anti-

-IgG humano conjugado com Alexa Fluor 568.

Resultados: Foram incluídos 31 doentes: seis doentes com encefalite aguda (4 amostras positivas, 2 inconclusivas), 21 doentes com epilepsia sem etiologia estabelecida incluindo 16 doentes com epilepsia refratária (11 amostras positivas, 5 negativas, 5 inconclusivas) e 4 doentes com *New-Onset Refractory Status Epilepticus* (2 amostras positivas, 2 inconclusivas). Foram avaliados 6 controlos saudáveis (6 amostras negativas). Os anticorpos foram igualmente prevalentes em doentes com epilepsia refratária e não refratária. Nos doentes com encefalite aguda, não foi identificada diferença no momento de colheita ou toma de imunossuppressores/imunomoduladores entre as amostras positivas e equívocas.

O painel de anticorpos antineuronais de superfície celular disponível no hospital foi realizado em todos os doentes com encefalite aguda e 12 doentes com epilepsia.

Conclusão: Este trabalho evidenciou a elevada prevalência de auto-anticorpos dirigidos a receptores de membrana neuronal em doentes com epilepsia sem causa estabelecida ou encefalite não infecciosa nos quais a pesquisa de anticorpos conhecidos foi negativa. Estudos complementares são necessários para caracterizar os auto-anticorpos identificados e definir se intervêm na fisiopatologia da doença ou constituem um epifenómeno.

CO-09 - ENCEFALITES E EPILEPSIA AUTOIMUNE: DO DIAGNÓSTICO AO PROGNÓSTICO

Joana Amaral¹; **Filipa Rodrigues**²; **Joana Ribeiro**¹; **Filipe Palavra**^{1,3}; **Cármén Costa**¹; **Cristina Pereira**^{1,3,4}; **Conceição Robalo**^{1,4}

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 2-Neuropediatria, Centro Hospitalar Baixo Vouga; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Neurofisiologia do HP-CHUC e Rede Europeia EpiCare

Introdução: As encefalites autoimunes (EA) e as epilepsias autoimunes (EPA) constituem um desafio diagnóstico. A autoimunidade é reconhecida pela ILAE como importante etiologia de epilepsia. A sua caracterização na população pediátrica não está bem definida.

O objetivo deste estudo é a atempada caracterização clínica dos doentes com EA e EPA, para um diagnóstico e tratamento adequados.

Métodos: Estudo retrospectivo dos dados clínicodemográficos, de uma população pediátrica com EA e EPA, num período de 10 anos num centro terciário. Foi aplicado o *score* clínico *Antibody Prevalence in Epilepsy* (APE) à forma de apresentação.

Resultados: Identificaram-se 30 doentes, com idade média de 5 anos e 6 meses, 66,7% do género masculino. Cinco doentes (16,7%) apresentavam antecedentes de doença neurológica.

Em 11 doentes (36,7%) foi identificada a presença de auto-anticorpos. Em 19 (63,3%) doentes foi assumida EA provável. O tempo médio de doença pré-diagnóstico foi de 31 dias. No total, 13 (43,3%) apresentaram intercorrência infecciosa prévia. Os sintomas mais prevalentes na apresentação foram: crises epiléticas (76,7%), irritabilidade/agitação (63,3%), sonolência (56,7%), alterações do discurso (33,3%) e febre (30%). Dezanove (63,3%) doentes apresentavam *score* de APE ≥ 4 na primeira observação. O estudo citoquímico do líquor foi normal em 23 (76,7%). O EEG mostrou lentificação (73,3%) e atividade paroxística focal (40%) e generalizada (20%). Vinte e oito (93,3%) doentes fizeram imunoterapia.

O tempo médio de seguimento foi de 7 anos (mínimo 4 meses, máximo 10 anos). Nos primeiros 6 meses pós-diagnóstico, 18 (60%) doentes tinham epilepsia. Dezasseis (53,3%) apresentaram epilepsia no fim do seguimento, 5 (16,7%) epilepsia refratária.

Em 16 (53,3%) doentes avaliados com estudo neuropsicológico, 7 (23,3%) apresentaram deterioração cognitiva.

Conclusão: O estudo laboratorial só foi positivo em 36,7% dos casos e o seu resultado foi tardio. Assim, a clínica é a chave da decisão terapêutica e o *score* APE apresenta-se como uma ferramenta fundamental.

CO-10 - SUSPEITA DE ENCEFALITE AUTOIMUNE: O DESAFIO DIAGNÓSTICO

Patrícia Faustino¹; **Margarida Ferro**¹; **Carolina Gavancho**¹; **Miguel Pimenta**¹; **Inês Menezes Cordeiro**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa, Portugal; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa, Portugal

Introdução: O diagnóstico de encefalite auto-imune (EAI) é considerado na presença de alterações mnésicas subagudas, sintomas psiquiátricos e/ou alteração do estado de consciência (AEC), associando-se frequentemente a crises epiléticas. É um diagnóstico desafiante que inclui critérios clínicos, para-clínicos e a exclusão de outras patologias.

Objetivos: Identificação e caracterização dos diagnósticos finais em doentes com suspeita de EAI com avaliação de potenciais fatores preditores do diagnóstico e de possíveis fatores confundidores.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo com inclusão dos doentes com suspeita de EAI com cumprimento de pelo menos um dos critérios diagnóstico para EAI possível, que realizaram pesquisa de anticorpos anti-superfície neuronal entre Dezembro 2021-2022. Avaliamos os critérios diagnóstico clínicos e para-clínicos e a escala *Antibody Prevalence in Epilepsy and Encephalopathy* (APE2). Avaliamos os diagnósticos finais, fatores associados com o diagnóstico e comparamos as características dos grupos através de método de análise estatística bivariada com recurso ao SPSS.

Resultados: Dos 32 doentes incluídos, oito (25%) permaneceram com o diagnóstico de possível EAI. Os restantes diagnósticos mais frequentes incluíram etiologia infecciosa (18.8%), neurodegenerativa (15.6%) ou doença de substância branca (15.6%), sendo identificados como fatores confundidores a AEC (58.3%), défices focais (50%), défice mnésico subagudo (37.5%) e quadros psiquiátricos (33.3%). Na avaliação de fatores preditivos encontramos uma associação significativa entre o diagnóstico de EAI e a ocorrência de crises epiléticas ($p < 0.001$), eletroencefalograma com atividade lenta focal ($p = 0.018$) ou atividade paroxística ($p = 0.001$) e escala APE2 superior ou igual a 7 ($p = 0.015$).

Conclusão: A taxa de erro diagnóstico de EAI não é negligenciável. Sublinhamos a importância da exclusão de diagnósticos alternativos, evitando investigação e tratamentos desnecessários, e do aumento do grau de suspeição deste diagnóstico em doentes com crises epiléticas de novo e alterações no eletroencefalograma, destacando a aplicabilidade da escala APE2 nestes casos.

CO-11 - WHICH PATIENTS WITH AUTOIMUNE ENCEPHALITIS DEVELOP AUTOIMUNE-ASSOCIATED EPILEPSY?

André Paula¹; **Ana Patrícia Antunes**^{1,2}; **Sara Parreira**¹; **Ana Franco**^{1,2}; **Ana Rita Peralta**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Autoimmune encephalitis (AE) patients commonly present with acute symptomatic seizures (ASS) and sta-

tus epilepticus. About 44% develop autoimmune-associated epilepsy (AAE) during follow-up.

To assess different characteristics in AE patients who have developed AAE.

Methods: We conducted a retrospective study including patients diagnosed with AE between 2008 and 2021 and available follow-up. Clinical, serological, neuroimaging and electroencephalographic characteristics were collected. Group comparison was performed between patients who developed AAE and those who did not through chi-square and t-tests as appropriate.

Results: A total of 15 patients were included in the analysis (48.3 ± 20.5 years; 53% female). Eight patients (53.3%) had AE anti-neuronal antibodies and 7 (46.7%) were seronegative. Six patients (40%) developed AAE. AAE patients showed an increased frequency of non-convulsive status epilepticus (NCSE) ($\chi^2(1)=5.6$, $p=0.04$) and EEG abnormalities ($\chi^2(1)=5.4$, $p=0.04$) during hospitalization. We also found a positive correlation between the number of anti-epileptic drugs (AEDs) during the acute phase and follow-up ($r(15)=0.57$, $p=0.03$).

Conclusion: Our results suggest NCSE and EEG abnormalities during the acute phase might be associated with long-term AAE. Also, difficult-to-control ASS/NCSE are associated with difficult-to-control AAE.

CO-12 - UM PAINEL DE MICRORNAS INFLAMATÓRIOS SÉRICOS É PREDITOR DE RESPOSTA AOS TRÊS MESES DE TRATAMENTO COM DIETA CETOGÉNICA EM DOENTES ADULTOS COM EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Raquel Samões^{1,2}; Ana Cavalheiro³; Cristina Santos⁴; Joana Lopes¹; Cláudia Carvalho⁴; Sandra Brás^{2,4}; Paulo Pinho E Costa^{2,4,5}; Sara Cavaco^{2,6}; João Chaves^{1,2}; Bárbara Leal^{2,4}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto); 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto – UMIB/ICBAS/UP; 3-Serviço de Nutrição do CHUPorto; 4-Laboratório de Imunogenética, Departamento de Patologia e Imunologia Molecular, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar – Universidade do Porto; 5-Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge – Porto; 6-Unidade de Neuropsicologia do Serviço de Neurologia do CHUPorto

Introdução: A dieta cetogénica(DC) tem demonstrado eficácia e tolerabilidade como tratamento da epilepsia refratária no adulto. Alguns dos mecanismos de ação propostos são a interferência na cascata inflamatória e mecanismos epigenéticos, como os microRNA(miR), que têm sido estudados como biomarcadores em Epilepsia.

Objetivos: Avaliar se os níveis séricos dos miR-146a,miR-155,miR-134,miR-21,miR-22 e sua variação durante o tratamento com DC (Atkins modificada) predizem a resposta à terapêutica em doentes adultos com epilepsia refratária.

Material e Métodos: Os níveis séricos dos miR referidos foram determinados antes e aos 3 meses de tratamento, implementado numa consulta especializada. Os valores foram comparados entre os grupos de não respondedores e os respondedores(redução da frequência de crises aos 3 meses) usando teste t-student ou Mann-Whitney, conforme apropriado.

Resultados: Foram incluídos 40 doentes (22M, 33.1±11anos): 10 com redução de ≥50% crises aos 3 meses (grupo1), 10 com redução de <50% crises (grupo2), 14 sem benefício (grupo3) e 6 com benefício qualitativo apenas. Na baseline, os níveis séricos do miR-146a foram significativamente superiores nos responde-

dores comparando com os não respondedores (grupo1+2 vs grupo3: 25,95 vs 23,62, $p=0,029$; grupo1 vs grupo3: 25,97 vs 23,62, $p=0,033$; grupo2 vs grupo3: 25,93 vs 23,62, $p=0,038$). Individualmente, os restantes miR na *baseline* não foram significativamente diferentes entre os grupos mas quando combinados em painel permitiram distinguir respondedores de não respondedores com especificidade = 77% e sensibilidade = 70% (AUC=0,791 [0,624 – 0,958], $p=0,007$). Quanto à variação dos níveis séricos de miRs nos 3 meses: nos não respondedores não se verificaram alterações significativas mas nos respondedores (grupo1+2) o miR-134 aumentou (M0 vs M3: 20,96 vs 21,90, $p=0,020$), o miR-155 (M0 vs M3: 23,99 vs 22,73, $p=0,018$) e o miR-22 diminuíram (M0 vs M3: 22,87 vs 19,79, $p=0,020$) significativamente.

Conclusão: Os níveis séricos da maioria dos miR estudados tiveram variações significativas com o tratamento nos respondedores, refletindo mecanismos de farmacodinâmica, envolvendo a inflamação. O miR-146a individualmente e combinado em painel com miR-155,miR-134,miR-21 e miR-22 pré-tratamento foram preditores de eficácia da dieta cetogénica aos 3 meses, podendo no futuro constituir um biomarcador de resposta, permitindo selecionar os doentes que mais beneficiarão deste tratamento.

Apoio: Bolsa científica LPCE2020, Bolsa projeto de investigação CHUPorto2020.

CO-13 - TEMPORAL LOBE EPILEPSY WITH ISOLATED AMYGDALA ENLARGEMENT: CLINICAL FEATURES AND OUTCOME

Margarida Ferro¹; João Ramos²; Fabio Martino Doniselli³; Giuseppe Didato³

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Istituto Neurologico Carlo Besta

Introduction: Temporal lobe epilepsy with isolated amygdala enlargement (TLE-AE) is increasingly recognized as a distinct electroclinical syndrome. Isolated structural lesions of the amygdala have been reported increasingly in TLE patients, but the clinical spectrum of these patients is still uncharted.

To describe the semiology and clinical outcomes in patients with TLE-AE.

Methods: Retrospective study of patients with TLE and amygdala enlargement. Data was reviewed by two neurologists and two neuroradiologists, respectively. Adult patients were included if they had follow-up>1year and adequate electro-clinic data available. Patients with other known TLE etiology at baseline, such as signs of tumors, were excluded.

Results: Forty-two patients corresponded to our criteria (22 female; 14 right AE, 25 left AE, 3 bilateral AE). Mean age of epilepsy onset was 42±13 years old and no patient reported febrile seizures. At first appointment most patients described focal impaired awareness seizures (n=37; 88,1%), in 36 (85,7%) there were motor seizures (including orofacial automatism in 21), with awake predominance (n=25; 59,5%) and in 27 (64,3%) with evolution to tonic-clonic bilateral. Thirty-two (76,2%) had auras. Most patients had weekly (n=13; 30,9%) or monthly (n=13; 30,9%) seizures, and the median(IQR) number of anticonvulsive medication (ACM) was 1(1-2). Abnormalities in ambulatory EEG and PET-FDG (n=26) were usually concordant of the side of the AE. Thirty patients performed video-EEG. Eighteen patients underwent surgery with the most common histologic diagnosis being: focal cortical dysplasia (n=6), gliosis (n=5), and glioneuronal tumours (n=4). One year Engel was I in 16 (88,8%). Seven patients were considered to have auto-immune epilepsy. The median(IQR) follow-up time was 5,7(3,43-7,79) years and at the last appointment the median(IQR) number of ACM was 1(1-2) and most patients had ILAE outcome 1 (n=26; 61,9%).

Conclusion: TLE-AE is a particular and heterogenous group of TLE with a favorable outcome in both medical and surgical management patients.

CO-14 - TEMPORAL LOBE EPILEPSY WITH SCALP VIDEO-EEG TOPOGRAPHICALLY NON-CONCORDANT: SPECIFIC ANATOMO-ELECTRO-CLINICAL PHENOTYPE IN THE APPROACH STRATEGY FOR TEMPORAL LOBE EPILEPSY SPECTRUM

Mariana B. Morais^{1,2}; **Vitor Fernandes**³; **Alexandra Santos**^{1,4}; **Francisca Sá**^{3,4}; **Nuno Canas**⁴

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurociências e Farmacologia – Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa, Portugal; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental (CHLO), Lisboa, Portugal

Introduction: Bitemporal epilepsy (biTLE), a potential cause of temporal lobe epilepsy (TLE) surgery failure, is rarely associated with unilateral hippocampus sclerosis and could suggest dual pathology by not lateralizing ictal scalp EEG. Intracranial EEG(iEEG) can be considered in the presurgical evaluation. However, the identification of an anatomico-electro-clinical phenotype to select patients benefiting from iEEG at presurgical assessment is still poorly defined. This study aims to investigate presurgical electroclinical features of TLE patients with topographically discordant scalp EEG that can potentially identify true biTLE.

Methods: We retrospectively reviewed 14 presumed unilateral TLE (UTLE) patients with bilateral ictal scalp EEG findings investigated by intracranial bilateral temporal electrodes. Demographic and electro-clinical characteristics were evaluated.

Results: We identified 14 TLE subjects (7 males, 7 females; mean age at seizure onset 15.14 ± 9.35 years old; mean epilepsy duration 20.64 ± 15.78 years) who had been submitted to intracranial EEG recording to clarify the non-unilateral finding in the scalp-EEG. In 3 of the patients, biTLE was appointed as the diagnosis after intracranial investigation. In 7 of the patients with unilateral epileptogenesis resective surgery was performed. In comparison with UTLE patients, BTLE were significantly older at the time of epilepsy onset ($p=0.042$) and had a longer time of epilepsy ($p=0.041$).

Conclusion: Not lateralizing ictal scalp EEG should alert about the possibility of a true biTLE also in the presence of unilateral findings at brain MRI. Although the intracranial investigation is a relevant tool to be considered to localize the epileptic region with a good risk-benefit profile, scalp EEG evaluation in conjunction with specific anatomico-clinical and neuroimaging phenotype can play a role in surgery decision-making without invasive recordings in some patients. Further studies are required to better define the optimal management strategy.

CO-15 - IMPORTÂNCIA DA PRESENÇA CONTÍNUA DE TÉCNICOS DE NEUROFISIOLOGIA NUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO VÍDEO-EEG PROLONGADA

Octávia Brás^{1,2}; **Mariana Silva**^{1,2}; **Francisca Sá**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Centro de Referência de Epilepsias Refratárias, CHLO e CHULC

Introdução: A monitorização prolongada vídeo-EEG é a ferramenta *gold standard* para diagnosticar e classificar crises epiléticas, avaliar candidatos cirúrgicos com epilepsias refratárias e caracterizar eventos paroxísticos não epiléticos (PNES). A presença de técnicos especializados na equipa multidisciplinar numa Unidade de Monitorização de Epilepsia (UME) é de extrema importância.

Avaliar o impacto da presença de um técnico de neurofisiologia na qualidade dos registos e informação clínica obtida nos eventos clínicos ocorridos numa UME.

Métodos: Análise retrospectiva das monitorizações Vídeo-EEG não invasivas realizadas entre Janeiro de 2019 e Dezembro de 2022 na UME do Hospital Egas Moniz.

Resultados: Contabilizamos 205 monitorizações. Em 130 monitorizações registaram-se crises epiléticas, em 31 registaram-se PNES e em 49 não houve registo de eventos. Dos 1175 eventos registados, 658 ocorreram durante turno com presença de técnico, com 79% (518) dos eventos testados. Em períodos sem técnico ocorreram 517 eventos, tendo sido testados 39% (202). Na ausência de técnico, em 5 doentes houve eventos que não ficaram registados e em 24 doentes saíram elétrodos. Analisando as crises epiléticas, na presença de técnico foram testadas 77% (477/617) das crises. Na ausência de técnico, foram testadas 35% (167/481) das crises. Em 9 doentes nenhuma crise foi testada. 19 doentes tiveram CTG na ausência de técnico (32 CTG) e 7 CTG não tiveram abordagem terapêutica adequada. Analisando os PNES, na presença de técnico foram testados todos os eventos (41). Na ausência, foram testados 35 e um não foi testado.

Conclusão: A presença contínua de técnicos especializados traduz-se em custos elevado para os serviços, mas as crises não testadas ou não registadas, e os riscos inerentes a crises epiléticas não identificadas, condicionam perigos acrescidos para os doentes, e prejudicam a qualidade do exame.

CO-16 - VAGUS NERVE STIMULATION IN REFRACTORY EPILEPSY: A RETROSPECTIVE STUDY IN A REFERENCE CENTRE

Mariana B. Morais^{1,2}; **Alexandra Santos**^{1,4}; **Francisca Sá**^{3,4}; **José Carlos Ferreira**^{3,4}; **Maria Rita Peleijão**^{3,4}; **Pedro Cabral**^{3,4}

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Instituto de Neurociências e Neurofarmacologia – Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO)

Introduction: Vagus nerve stimulation (VNS) is an adjunctive therapy for patients with refractory epilepsy who are not candidates for surgical resection or had poor outcomes after surgery. Prognostic factors and established standards for outcome measurement after VNS implantation are still lacking.

Characterize the population, describe the outcomes and identify potential prognostic factors of the epileptic patients submitted to VNS in our center.

Methods: Retrospective study, including consecutive adult and pediatric patients treated with VNS between 2013 and 2022 with a minimum 1-year follow-up. VNS response was evaluated using the McHugh classification and patients were divided into two groups – the responder group (>50% reduction in seizure frequency) and the non-responder group (<50% reduction in seizure frequency). Eight clinical factors (age at onset; age at implantation; gender; epilepsy duration; brain surgery background; type of seizure; brain MRI finding and follow-up time) were analyzed among both groups.

Results: During this period, 35 patients were implanted with VNS, with a mean age of 26.06 ± 13.94 years. After an average follow-up of 4.66 ± 2.13 , 57.14% were responders (McHugh class I 17.23%, class II 39.91%) and 42.86% were non-responders (McHugh class III 22.86%, class IV 2.86%, class V 17.14%). In both groups, female patients were dominant, the majority had no previous brain surgery and a positive MRI. Statistical analysis found an association between a younger onset age and response to the VNS procedure (univariate analysis $p=0.008$; multivariate analysis $p=0.009$), and also with multifocal seizures (univariate analysis $p=0.015$; multivariate analysis $p=0.004$).

Conclusion: Our series had similar outcomes to previous published series. We found that multifocal seizures and younger age at seizure onset were associated with a better response, acting as potential positive predictors of VNS outcome. Further investigation is required to accurately predict and improve the outcome after VNS implantation.

CO-17 - IMPACTO DA CIRURGIA DA EPILEPSIA NA EMPREGABILIDADE: AVALIAÇÃO DE COORTE DE DOENTES OPERADOS

Rita Ventura¹; Marta Magriço¹; Vítor Ferreira¹; Danna Krupka¹; Alexandra Santos^{1,2}; Rita Peleção¹; Francisca Sá^{1,2}

1-Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do CHLO

Introdução: A qualidade de vida nos doentes com epilepsia não depende apenas do controlo de crises. A empregabilidade e integração social são também fatores importantes na perceção da qualidade de vida. Estudos prévios mostraram que idade mais jovem, grau de educação mais elevado e bom prognóstico pós-cirurgia se associam a maior taxa de empregabilidade.

O objetivo foi analisar questões relacionadas com empregabilidade em doentes com epilepsia focal refratária submetidos a cirurgia ressetiva.

Métodos: Estudo retrospectivo, de doentes adultos consecutivamente submetidos a cirurgia ressetiva num centro de referência de epilepsia refratária entre 2011-2021. Através de um questionário aplicado por contacto telefónico foram avaliadas variáveis demográficas e questões relacionadas com empregabilidade pré e pós-cirúrgica.

Resultados: Dos 76 doentes elegíveis, foram incluídos 55, com mediana de idades à data da cirurgia de 40 e atual de 46 anos, *follow-up* mediano de 7,3 anos (IQR 5,6-9,2). O grau de escolaridade correspondia ao ensino primário em 14,8%, 64,8% básico/secundário e 20,4% universitário. Previamente à cirurgia, 90,9% dos doentes estavam empregados, tendo esta percentagem diminuído para 76,4% após a cirurgia. A duração da epilepsia, idade à data da cirurgia, grau de escolaridade e estado livre de crises não influenciaram a empregabilidade pós-cirurgia de forma estatisticamente significativa. No entanto, os fatores referidos pelos doentes para ausência de emprego foram a manutenção de crises ($n=5$), desemprego com extinção de posto de trabalho ou término de contrato de trabalho ($n=2$), pedido de reforma antecipada em doentes operados com >50 anos ($n=3$) e desenvolvimento de quadro psicótico pós-cirurgia ($n=1$).

Conclusão: Ao contrário do encontrado na literatura, na nossa população, a cirurgia da epilepsia, apesar do controlo de crises, não teve um impacto positivo na empregabilidade. O número limitado de doentes poderá ter influenciado os resultados, mas mais dados sobre o enquadramento social e outros condicionamentos específicos do nosso país devem ser analisados.

CO-18 - LASER INTERSTITIAL THERMAL THERAPY (LITT) GUIADO POR RM PARA TRATAMENTO DE HAMARTOMA DO HIPOTÁLAMO: EXPERIÊNCIA INICIAL DE UM CENTRO PORTUGUÊS

Jessica Branco^{1,2}; Diogo Simão^{1,2}; Sofia Quintas^{2,3}; Carla Bentes^{2,4}; Alexandre Rainha Campos^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Centro de Referência para Epilepsia Refratária, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal, membro da EpiCARE; 3-Serviço de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Hamartomas do hipotálamo (HH) são uma causa rara de epilepsia, associados a crises gelásticas refratárias. As técnicas minimamente invasivas mudaram o paradigma do seu tratamento, sendo o LITT a técnica descrita com melhor eficácia e menos complicações. Apresentamos a experiência inicial do primeiro centro português a usar este tratamento.

Análise retrospectiva dos doentes submetidos a LITT por HH na nossa instituição nos últimos 3 anos. Avaliação dos resultados e complicações.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos, exames de imagem, planeamento e registos cirúrgicos de doentes com HH tratados por LITT no CHULN entre 2019 e 2022.

Resultados: Foram incluídos 4 doentes com diagnóstico de HH submetidos a LITT, perfazendo um total de cinco procedimentos (uma recidiva com necessidade de nova ablação). Não houve diferença de géneros e tinham entre 2 e 24 anos de idade.

As cirurgias realizaram-se sob anestesia geral, procedendo ao implante de fibra laser por estereotaxia recorrendo a quadro Leksell (4) ou sistema de neuronavegação (1). O tempo de internamento médio foi de 4 dias e não houve complicações pós-operatórias.

Os doentes foram reavaliados de 3 em 3 meses e não registámos complicações neurológicas, défice de memória ou alterações endócrinas. Um doente com alterações do comportamento previamente à cirurgia não melhorou com o procedimento. Todos os doentes apresentaram diminuição do número de crises com a cirurgia e 3 encontram-se sem crises há 10, 15 e 18 meses.

Conclusão: LITT é descrito como um tratamento seguro e eficaz das crises gelásticas relacionadas com HH. A nossa experiência inicial vai de encontro com a literatura. Todos os doentes tiveram um *outcome* favorável com redução do número de crises e 75% encontram-se atualmente sem crises. O perfil de complicações do LITT parece ser superior às técnicas prévias, sem défices neurológicos, de memória nem diabetes *insipidus* na nossa série.

CO-19 - EPILEPSIA E NEURODEGENERAÇÃO: O IMPACTO NA DOENÇA DE ALZHEIMER

Pedro Faustino¹; Catarina Bernardes¹; João Durães^{1,2,3}; Marisa Lima^{1,3,4}; Diana Duro^{1,3,4}; Anushcka Silva-Spínola³; Maria João Leitão³; Helena Gens¹; Maria Rosário Almeida^{3,5}; Inês Baldeiras^{2,3}; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹; Miguel Táguas-Pereira^{1,2,3}; Isabel Santana^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra; 4-Centro de Investigação em

Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra; 5-Laboratório de Neurogenética e Genética da Visão, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Universidade de Coimbra

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. O nosso objetivo foi 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 diagnóstico de DA e perfil confirmatório de biomarcadores de líquido céfalo-raquidiano (LCR) (Albert, 2011; McKhann, 2011). Foram colhidas variáveis demográficas e clínicas (sexo, idade, escolaridade, idade de início da DA, comorbilidades, *Mini-Mental State Examination* (MMSE) inicial, polimorfismos de apolipoproteína E, biomarcadores do LCR, data da morte e desenvolvimento de crises epiléticas).

Resultados: Foram incluídos 415 indivíduos com DA, 59% do sexo feminino. A idade de início médio da doença foi de 64,3±9,1 anos. 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.

CO-20 - CRISES EPILÉTICAS EM SONO REM: REVISÃO DA CASUÍSTICA DUMA UNIDADE DE MONITORIZAÇÃO DE EPILEPSIA

Rafaela Costa^{1,2}; Catarina Caldeiras^{1,2}; Augusto Ferreira^{3,4}; Inês Margarido^{1,5}; Ana Aires^{1,2}; Ricardo Rego^{2,3}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental da Faculdade de Medicina do Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 4-Serviço de Neurologia, IPO Porto; 5-Departamento de Medicina da Faculdade de Medicina do Porto

Introdução: O ciclo sono-vigília modula a atividade epileptiforme interictal e o limiar para crises epiléticas. O sono REM é supressor dessa atividade e sua propagação, atribuível à dessincronização tálamo-cortical, pelo que as crises neste estadião são raras, pouco caracterizadas na literatura e de valor incerto na definição da zona epileptogénica (ZE).

Caracterização de uma coorte de doentes com crises epiléticas em sono REM durante a monitorização vídeo-EEG prolongada numa Unidade de Monitorização de Epilepsia e sua correlação com a ZE.

Métodos: Análise retrospectiva de monitorizações vídeo-EEG (2011-2022), selecionando doentes com crises-REM. Foram colhidos dados demográficos e clínicos, nomeadamente sobre semiologia, zona de início ictal e ZE (presumida/definitiva em caso de cirurgia ressectiva e Engel 1).

Resultados: Foram incluídos 22 doentes, 11 do sexo feminino, com idade média de 37,2 anos; total de 562 crises, sendo 40 crises-REM (7%; um doente com crises-REM exclusivamente). A maioria dos doentes foi admitida por epilepsia focal refratária para investigação pré-cirúrgica. A duração média da epilepsia foi 23 anos; cinco doentes reportaram predomínio de crises em sono. As crises-REM foram classificadas como focais mo-

toras (n=28; maioria automotoras), subclínicas/hipnopômicas (n=12). Em apenas três houve evolução para tónico-clónica bilateral. A zona de início ictal foi concordante com a ZE em 17 casos (77%), havendo um caso de falsa lateralização. A ZE presumida tinha localização temporal (n=8), no quadrante posterior (n=5), frontal (n=3), multifocal (n=2), outras (n=4). As principais etiologias foram: indeterminada (n=8), malformações do desenvolvimento cortical (n=7) e esclerose temporal mesial (n=3).

Conclusão: Nesta série, as epilepsias temporais e dos quadrantes posteriores foram aquelas que mais se associaram a crises-REM; a generalização secundária destas crises foi rara. Encontrámos elevada concordância entre a zona de início ictal e a ZE, ressaltando-se o facto de uma minoria destes doentes ter sido submetido a investigação invasiva ou cirurgia ressectiva.

CO-21 - SÍNDROME DE ESPASMOS EPILÉTICOS INFANTIS DE ETIOLOGIA GENÉTICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Cláudia Monteiro^{1,2}; Carolina Fraga³; Adriana Ribeiro²; Cristina Garrido⁴; Inês Carrilho⁴; Joel Freitas²; Rui Chorão^{2,4}; Manuela Santos⁴

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A síndrome de espasmos epiléticos infantis (SEEI) é uma encefalopatia epiléticas bem reconhecidas. Ao longo dos anos a etiologia genética tem vindo a aumentar dado os avanços nessa área, estimando-se atualmente cerca de 40%.

O nosso objetivo foi caracterizar doentes com SEEI de causa genética, em relação à etiologia, padrão e evolução do eletroencefalograma (EEG) e evolução para outros tipos de epilepsia. Comparação com os doentes com SEEI idiopático.

Métodos: Estudo retrospectivo e descritivo. Utilizada base de dados do EEG, pesquisa pelos termos espasmos e/ou hipsarrítmia entre 2010 e 2022. Critérios de diagnóstico da ILAE 2022.

Resultados: Dezas seis casos que corresponderam a 29,6% do total de doentes com SEEI. Etiologias muito diversas: doença de Menkes (n=2), esclerose tuberosa (n=2) (ambos mutação TSC2). Todas as outras causas apenas um doente: monossomia 1p36/T14q32, *GNAO1*, *DNM1*, *SCN8A*, *GABR2*, *SLC19A3*, *CDKL5*, *T21*, síndrome deleção 1p, *UBA5*, *SPTAN1* e *NF1*.

Quatro crianças tinham diagnóstico prévio de epilepsia: Menkes, *DNM1* e 1p36/T14q32. Em 5 doentes foi possível documentar espasmos no vídeo-EEG. Nove tiveram padrão hipsarrítmia no EEG. Sem diferença estatística na presença de hipsarrítmia no SEEI genético versus idiopático (50% vs 58,3%, $p=0,604$). Em 5 casos registo de padrão surto-supressão (*SLC19A3*, 1p36/T14q32, *T21*, *GNAO1* e *SCN8A*). Nenhum doente teve resolução eletroencefalográfica ao 14º dia.

Apenas três doentes tiveram posteriormente EEG's sem atividade paroxística (*SLC19A3*, monossomia 1p36/T14q32 e *T21*), mediana de 36 meses. Normalização do EEG foi menos frequente no SEEI genéticos vs idiopáticos (20% vs 57,1%, $p=0,026$). Único doente que mantém padrão hipsarrítmia - *CDKL5*. Doze (75%) evoluíram para epilepsia refratária e foi mais comum nos SEEI genéticos versus idiopáticos (75% vs 20,8%, $p=0,001$).

Conclusão: Padrão no EEG dos SEEI genéticos é variável e sem diferença estatística com os idiopáticos. Contudo, os que apresentaram padrão surto-supressão tiveram normalização do traçado, o que não seria expectável.

CO-22 - ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-NMDAR: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E ELECTROENCEFALOGRÁFICA NUM CENTRO PEDIÁTRICO TERCIÁRIO

Andreia Pereira¹; Teresa Painho²; Sandra Jacinto²; Rita Lopes Silva²; Ana Isabel Dias²; José Pedro Vieira²

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia (HDE), Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

Introdução: A Encefalite anti-NMDAR (NMDARE) é a encefalite autoimune mais frequente em idade pediátrica. O surgimento subagudo de sintomatologia psiquiátrica, epilepsia e perturbação movimento são elementos clínicos chave para a formulação diagnóstica de encefalite autoimune. O diagnóstico definitivo estabelece-se perante critérios clínicos e paraclínicos, sendo necessário a identificação de anticorpos anti-NMDAR.

A suspeição clínica e terapêutica dirigida precoce são determinantes para prognóstico. O electroencefalograma (EEG) sendo um exame não invasivo, assume um papel fulcral na investigação, orientação e *follow-up* destes doentes, embora a literatura seja controversa relativamente aos achados específicos desta patologia.

Métodos: Estudo retrospectivo, descritivo dos doentes internados no HDE entre 2008 e 2022 com o diagnóstico definitivo de NMDARE.

Resultados: Identificaram-se 16 doentes (12 femininos, 4 masculinos), idade mínima 2 meses, idade máxima 17 anos (mediana 10 anos). Em duas doentes diagnosticou-se teratoma do ovário. Um doente teve o diagnóstico de tumor de ductos de Bellini 5 anos depois do diagnóstico. Encefalite herpética precedeu o diagnóstico de NMDARE em 4 doentes. Todos os doentes realizaram terapêutica de primeira linha; 5 necessitaram de terapêutica de segunda linha e 6 de imunossupressão de terceira linha. Todos os doentes foram tratados sintomaticamente com FACE. Atualmente encontram-se em seguimento 12 doentes. Realizaram-se 61 EEG durante o período de doença aguda, com média de 4,7 EEG por doente e 100% exames anormais. As alterações não epiléticas mais frequentemente encontradas foram ondas lentas e actividade beta excessiva; 50% dos doentes tiveram alterações compatíveis com epilepsia.

Conclusão: A relevância do EEG na NMDARE prende-se com a presença de alterações epiléticas e não epiléticas. Apesar de pouco sensível, achados como *extreme delta brush* podem ser importantes para o diagnóstico.

Os achados do EEG concordam com a literatura mais recente. O EEG assumiu um papel primordial na distinção entre fenómenos de natureza epilética e não epilética.

POSTERS

EP-01 - PREVALÊNCIA DE EPILEPSIA E PRESCRIÇÃO DE FÁRMACOS ANTI-CRISE EPILÉPTICA NUMA CONSULTA HOSPITALAR DE DOENÇAS DESMIELINIZANTES

André Costa¹; Ana João Marques¹; Carolina Azoia¹; Ana Graça Velon¹; Andreia Matas¹; João Paulo Gabriel¹; Maria Do Céu Branco²; Pedro Guimarães²

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 múltipla (EM) é a doença desmielinizante do SNC mais prevalente com manifestações clínicas variáveis. A ocorrência de crises epiléticas e a epilepsia nesta população são relativamente raras, no entanto descrita na literatura como 3 a 6 vezes superior quando comparada com a população geral. Por outro lado, a prescrição de fármacos anti-crise epilética (FACE) nesta população é frequente em patologias múltiplas.

O nosso objetivo foi caracterizar a prevalência de crises/epilepsia e a prescrição de FACE numa população com doenças desmielinizantes do SNC.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo que incluiu os doentes seguidos em consulta hospitalar de doenças desmielinizantes do SNC sob terapêutica imunossupressora em 2022. Foram utilizados os registos clínicos na recolha das características demográficas e clínicas (diagnóstico, tempo de seguimento, terapêutica modificadora de doença (TMD), prevalência de crises/epilepsia, prescrição de FACE, realização de EEG).

Resultados: Foram incluídos 156 doentes, 74% (n=116) do sexo feminino e com uma média de idades de 43,3±12,4 anos. O diagnóstico mais frequente foi a EM surto-remissão (84,6%) com um tempo médio de seguimento de 109,5±83,8 meses. Em 62 doentes (39,7%) foram prescritos FACE, sendo a dor o

motivo mais frequente da sua prescrição (n=52, 83,9%). A gabapentina foi o mais utilizado (80,6%, n=50). O estudo electroencefalográfico foi solicitado em 12 doentes (7,7%). A prevalência da ocorrência de crises epiléticas foi de 3,2% (n=5) com 4 doentes a cumprirem critérios de epilepsia (estado de mal como forma de apresentação em 1 doente). Nestes o EEG foi realizado, em média, aos 78,8±64,5 meses de seguimento e em 50% (2/4) registou-se atividade epileptiforme focal. O tempo de seguimento foi estatisticamente superior nos doentes com crises (p=0,049).

Conclusão: Na nossa amostra verificou-se uma prevalência de crises dentro do intervalo descrito na literatura. Teoriza-se acerca da etiologia da epilepsia nos doentes com esclerose múltipla e a sua possível relação causal.

EP-02 - ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO GENERALIZADO COM PSICOSE: UMA MANIFESTAÇÃO ELETROCLÍNICA RARA DE UMA EPILEPSIA GENERALIZADA GENÉTICA

Andrea Cabral¹; Joana Novo¹; Vitória Silva De Melo²; António Martins De Campos¹; José Augusto Mendes Ribeiro¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/ Espinho; 2-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Centro Hospitalar do Médio Tejo

Introdução: A psicose da epilepsia classifica-se em inter-ictal, pós-ictal e ictal. Na forma ictal, a psicose constitui manifestação da crise ou estado de mal. Ocorre sobretudo nas epilepsias estruturais dos lobos temporal e frontal, e menos frequentemente nos estados de mal de ausência.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, fumadora. Na infância, descritos episódios de queda cefálica, resolvidos espontaneamente.

te pelos 7 anos. Sem medicação habitual. Tio materno com epilepsia (não especificada). Trazida ao SU por alteração do comportamento de instalação súbita. Negava febre, cefaleia, uso de psicofármacos ou substâncias ilícitas. Ao exame objetivo, destacavam-se desorientação temporo-espacial, lentificação psicomotora e mioclonias palpebrais. Quando reavaliada no dia seguinte, mantinha desorientação e dificuldades na sustentação da atenção, verbalizava ideação delirante de caráter persecutório e evidenciava comportamento sugestivo de atividade alucinatória auditivo-verbal. O restante exame neurológico era normal. Foi realizado EEG que demonstrou atividade epileptiforme generalizada contínua (surtos de pontas a 10-15 Hz e surtos de complexos poliponta-onda a 4-6 Hz, com atenuação entre surtos), configurando estado de mal não convulsivo (EMNC) generalizado. Uma prova terapêutica com midazolam e ácido valpróico endovenosos levou à cessação transitória da atividade epileptiforme com simultânea adequação do discurso e do comportamento. Após 24 horas sob perfusão de ácido valpróico, o EEG mostrou ausência de atividade epileptiforme. Verificou-se resolução total do quadro. Foi realizada uma investigação etiológica extensa, totalmente negativa. Após a alta manteve-se medicada com ácido valpróico. Aos 5 meses de seguimento realizou EEG que mostrou descargas de poliponta-onda generalizadas, corroborando o diagnóstico de epilepsia generalizada genética.

Conclusão: Deve considerar-se o EMNC perante a psicose de instalação súbita em doentes sem patologia psiquiátrica conhecida, em particular se suspeita de epilepsia prévia. Os fenómenos motores subtis e as flutuações de consciência podem sugerir esta causa. O diagnóstico exige um elevado índice de suspeição e a realização do EEG é essencial.

EP-03 - ESTADO DE MAL NÃO CONVULSIVO POR LESÃO INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO TRATADO COM IMUNOGLOBULINA HUMANA ENDOVENOSA

António Costa¹; José Silva²; Joana Lopes¹; Gonçalo Videira¹; Raquel Samões¹

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

Introdução: A epilepsia ocorre em 2%-3% dos doentes com esclerose múltipla (EM). Desconhece-se o motivo desta associação, podendo as lesões inflamatórias causar crises, ou a EM actuar como precipitante sobre uma propensão para a epilepsia. A ocorrência de estado de mal epilético não convulsivo durante um surto é rara.

Caso Clínico: Mulher de 39 anos com antecedentes de epilepsia na infância e diagnóstico de EM surto-remissão aos 25 anos, sem terapêutica modificadora de doença nem seguimento regular por opção própria, foi levada ao Serviço de Urgência por quadro flutuante de alteração do comportamento, défice mnésico e de linguagem nas últimas semanas. A TC-CE mostrou lesões provavelmente desmielinizantes já conhecidas. O EEG documentou estado de mal eléctrico focal fronto-temporal esquerdo. O estudo de LCR foi inocente para etiologia encefalítica infecciosa/autoimune (2 leucócitos; > 10 BOCs). A RM cerebral revelou elevada carga lesional, sem lesões captantes de contraste; relevou-se uma lesão temporal esquerda com atingimento cortical, mais extensa do que no estudo anterior (há 3 anos). Cumpriu tratamento antibiótico das intercorrências infecciosas

identificadas (infecção urinária e celulite) e foram sendo titulados fármacos anti-crise (clobazam, lacosamida e levetiracetam) mas mantinha afasia e comportamento pueril. Admitiu-se como causa para o EMNC a atividade da doença de base, justificando a utilização de terapêutica corticóide com metilprednisolona por 5+3 dias. No entanto, apenas se registou melhoria significativa e sustentada da disfasia e do comportamento após 5 dias de imunoglobulinas.

Conclusão: No caso apresentado, o EMNC foi a manifestação provável de uma nova lesão inflamatória desmielinizante com potencial epileptogénico, dada a sua topografia, coincidente com foco de actividade epileptiforme no EEG. A imunoterapia é o tratamento de eleição.

EP-04 - POLIAUTOIMUNIDADE E EPILEPSIA TEMPORAL MESIAL COM ANTICORPOS SÉRICOS ANTI-GAD65

António Costa¹; José Silva²; Joana Martins³; Joel Freitas⁴; Rui Chorão⁴; Sónia Figueira³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto;
2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto;
3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário do Porto;
4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: Entre os anticorpos associados a encefalite autoimune na população pediátrica, são particularmente prevalentes os anti-GAD65. Nestes casos, epilepsia pode ser a única forma de apresentação, predominando crises temporais.

Caso Clínico: Criança de 12 anos, com diabetes mellitus tipo 1 (2 anos), púrpura de Henoch-Schönlein (4 anos), doença celíaca (11 anos) e história familiar de autoimunidade, teve início de epilepsia temporal aos 4 anos. Na instalação sem infeções/imunizações recentes. EEG com atividade interictal fronto-temporal esquerda e crise electro-clínica com início na mesma topografia. RM com hipersintensidade em T2-FLAIR da amígdala esquerda, de aspeto tumefacto, seguindo-se alterações sugestivas de esclerose mesial, ipsilateralmente. Estudo citoquímico de LCR normal, identificando-se 6 BOC (sem correspondência no soro), com estudo autoimune sempre negativo. Os fármacos-anti-criSES-epilépticas (FACE) não permitiram o controlo da epilepsia, justificando terapêutica com imunoglobulinas; obteve-se uma redução significativa da frequência de crises. No ano seguinte encontraram-se anticorpos anti-GAD65 séricos, os únicos antineuronais identificados, mantendo-se positivos e sempre em baixo título nos 4 anos subsequentes. A terapêutica com imunoglobulinas foi progressivamente reduzida, suspensa ao fim de 7 anos, sem agravamento da epilepsia.

Ao longo dos anos foram usados 9 FACE, mantendo crises, até ao esquema atual com 4 fármacos, ocorrendo crises breves, pouco incapacitantes.

O estudo neurofisiológico com monitorização-EEG apontou um início elétrico das crises numa região temporal posterior esquerda, com posterior envolvimento frontal ipsilateral; presume-se que a zona lesional não corresponda à área epileptogénica.

Não há défices focais ao exame neurológico. Cognitivamente, aos 10 anos verificou-se disfunção mesial esquerda.

Conclusão: Não foram documentados anticorpos anti-GAD65 no LCR, e apesar dos seus baixos níveis séricos, dada a instalação de epilepsia temporal com atividade epileptiforme focal concordante e de marcadores de neuroinflamação no LCR, assumiu-se uma encefalite autoimune mediada por estes anticorpos. Obteve-se uma resposta moderada com imunoglobulinas, estando em avaliação a terapêutica cirúrgica.

EP-05 - ENCEFALITE LÍMBICA AUTOIMUNE COM ANTICORPOS ANTI-RECEPTOR GABAB COM CURSO BENIGNO: LOBO EM PELE DE CORDEIRO?

Alyne Cordeiro¹; Tiago Jesus²; Miguel Grunho¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta EPE, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira EPE, Vila Franca de Xira, Portugal

Introdução: A encefalite autoimune com anticorpos anti-receptor GABA_B apresenta-se mais frequentemente, do ponto de vista clínico, como uma encefalite límbica. Trata-se de uma doença rara e com mau prognóstico, com uma maior prevalência em homens de meia idade e com neoplasia do pulmão.

Caso Clínico: Trata-se de uma mulher de 20 anos, sem antecedentes pessoais/familiares relevantes, admitida por crises epiléticas motoras com perturbação da consciência, com 48 horas de evolução. No exame objetivo salientava-se mordedura do bordo lateral esquerdo da língua, discurso lentificado, desorientação e dificuldade na evocação das palavras. Na avaliação analítica destacava-se elevação da CK, no EEG uma atividade paroxística hemisférica direita, na avaliação neuropsicológica uma pontuação de 20 na MoCA e alterações sugestivas de perturbação cognitiva do tipo frontal, e no estudo do LCR uma pleocitose linfocitária (14 cel/μL, 90% de linfócitos), com exame microbiológico, neuropatológico, PCR para vírus neurotrópicos e imunoelectroforese de proteínas negativos/normais. A pesquisa de anticorpos veio a revelar positividade dos anticorpos anti-receptor GABAB no soro (titulação 20, referência <10) e no LCR (titulação 4, referência <1). A avaliação imagiológica (TC-CE com Venot-TC, RM-CE e FDG-PET de corpo inteiro) foi normal. Estabeleceu-se o diagnóstico de encefalite límbica autoimune com anticorpos anti-receptor GABA_B. Em termos terapêuticos iniciou-se levetiracetam oral 1500 mg/dia, com remissão clínica das crises, e ciclo de 5 dias de metilprednisolona intravenosa 1000 mg/dia. Na altura da alta verificou-se remissão completa do quadro. Na reavaliação aos seis meses mantinha-se assintomática.

Conclusão: O caso clínico apresentado, correspondendo a uma encefalite límbica autoimune com anticorpos anti-receptor GABA_B numa mulher jovem, sem neoplasia, com boa resposta a terapêutica antiespilética e imunomoduladora, e com bom prognóstico (até o momento), ilustra, por um lado, o extremo mais benigno do espectro desta doença rara, mas por outro, o desafio em estabelecer o prognóstico e o plano de tratamento/seguimento nestes casos.

EP-06 - PADRÕES DE EEG DE ASPETO ICTAL: QUE SIGNIFICADO NUM DOENTE COM MENINGOENCEFALOMIELE?

Ângelo Fonseca²; Axel Ferreira²; João Felgueiras¹; Catarina Cruto²; Frederico Duarte³; Joana Martins⁴; Paula Salgado²

1-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos; 3-Serviço de Infecção, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos; 4-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos

Introdução: O vírus varicela zoster (VZV), após infeção primária, mantém-se latente no sistema nervoso. A sua reativação está associada a um amplo espectro de síndromes neurológicas que em doentes imunodeprimidos são, geralmente, mais complexas. Frequentemente, cursam com crises epiléticas que nestes casos podem ser mais difíceis de tratar.

Caso Clínico: Mulher de 45 anos com antecedentes de VIH e incumprimento terapêutico, admitida no hospital após ter sido encontrada com desvio do olhar conjugado e dificuldades em verbalizar. À admissão, apresentava-se febril, sonolenta, sem défices neurológicos focais. Duas horas depois, apresentou crise tónico-clónica bilateral com coma pós-ictal prolongado. O LCR revelou 70 células (48% polimorfonucleares), 1053 mg/dL de proteinorráquia, sem consumo de glicose com PCR positiva para HSV-2 e VZV. Apresentava 11 CD4/mm³ e 84 743 cópias séricas de VIH. A RM-neuroeixo demonstrou múltiplas lesões que envolviam o diencéfalo, tronco encefálico, cerebelo e medula. Iniciou antibioterapia e tratamento para herpes, com aciclovir. Nos dias seguintes, a doente recuperou a vigília e ficou progressivamente mais orientada e colaborante passando a ser evidente uma oftalmoparesia com desconjugação dos movimentos oculares e tetraparesia. Concomitantemente, verificou-se melhoria das lesões crânio-encefálicas mantendo-se as lesões medulares.

EEGs seriados revelaram aparentes padrões ictais com localização fronto-temporal bilateral de domínio esquerdo. Estes padrões eram consistentemente interrompidos com os estímulos, com a abertura ocular e melhoria da vigília. Perante estas características e melhoria clínica sustentada da doente, sem necessidade de ajuste de fármacos anti-criques epiléticas, concluímos mais provavelmente tratar-se de um padrão estímulo-dependente tipo SIRPID (*stimulus-induced rhythmic, periodic or ictal discharges*) em detrimento de crises epiléticas. Na última avaliação encontrava-se vígil, orientada, mantendo tetraparesia.

Conclusão: Apresentamos um caso de meningoencefalomielite infecciosa por VZV em doente VIH positiva que colocou vários desafios diagnósticos e terapêuticos, sobretudo devido à presença de padrões SIRPID, cujo diagnóstico diferencial com crises epiléticas é, muitas vezes, difícil.

EP-07 - PADRÃO "DELTA-CROWN" NA ENCEFALOPATIA EPILÉTICA DE INÍCIO NEONATAL: UMA PISTA ELETROGRÁFICA PARA A ETIOLOGIA?

Cristina Lopes Da Mota¹; José Mendes Ribeiro^{1,2}; António Martins De Campos^{1,2}

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho; 2-Laboratório de Neurofisiologia – Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho

Introdução: As encefalopatias epiléticas de início neonatal são um conjunto de síndromes raras que se caracterizam por vários tipos de crises epiléticas super refratárias acompanhadas por uma regressão grave do desenvolvimento psicomotor cursando na maioria das vezes com a morte da criança nos primeiros meses de vida. Essas síndromes são a síndrome de Ohtahara em que a etiologia aponta mais para uma causa estrutural e a epilepsia mioclónica precoce em que a causa predominante é metabólica.

Caso Clínico: Recém-nascido do sexo feminino, parto eutócico cefálico às 37 semanas e 6 dias com dificuldades alimentares e períodos de taquipneia nas primeiras horas evoluindo para um quadro caracterizado por espasmos simples, espasmos tónicos e ocasionais mioclonias. O EEG apresentava um padrão surto-supressão com uma característica distintiva com a inscrição de complexos delta-beta (*delta-crown*). Nas RM-CE realizadas verificou-se extenso hipersinal em T2 ao nível do parênquima encefálico que posteriormente evoluiu para uma extensa encefalomalácia multiquística. Em termos analíticos detetou-se uma diminuição marcada da cistina e diminuição dos níveis de ácido úrico no plasma que nos colocou na pista de uma deficiência do cofator do molibdénio.

Conclusão: Este caso torna-se interessante pelo facto de se tratar de uma encefalopatia epilética de etiologia metabólica com características clínicas e eletroencefalográficas típicas de síndrome de Ohtahara. A presença de complexos delta-beta poderá ser um marcador diagnóstico de encefalopatias por acumulação de sulfitos tóxicos e não propriamente de deficiência isolada do cofator do molibdénio ou da sulfito oxidase como nos casos previamente descritos na literatura.

EP-08 - CARACTERIZAÇÃO SEMIOLÓGICA E ELETROGRÁFICA DAS CRISES EPILÉTICAS REGISTRADAS EM MONITORIZAÇÃO NA EPILEPSIA ANTI-GAD

Bárbara Martins^{1,2}; **Catarina Caldeiras**^{1,2}; **Helena Rocha**²; **Ricardo Soares-Dos-Reis**^{1,2}; **Ricardo Rego**^{1,2}

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

Introdução: A epilepsia mediada por anticorpo anti-des-carboxilase do ácido glutâmico (anti-GAD) tem sido progressivamente mais reconhecida como uma causa potencial de epilepsia focal de início em idade adulta. Estudos apontam para ocorrência comum de crises focais temporais nestes casos; contudo, apenas um estudo realizou caracterização semiológica detalhada.

O nosso objetivo foi caracterizar as crises epiléticas de pessoas com epilepsia anti-GAD.

Métodos: Série de três casos com diagnóstico de epilepsia associada a anticorpo anti-GAD65, submetidos a monitorização vídeo-EEG (VEEG) durante quatro dias.

Resultados: Incluídas três mulheres, idades entre 28 e 44 anos. Caso 1: Epilepsia diagnosticada aos 22 anos, medicada com três fármacos anti-crise epilética (FACE), com 150 crises registadas em VEEG: metade com início focal direito, maioritariamente temporal, 1/3 com início bilateral (temporal ou difuso) e as restantes com início esquerdo, maioritariamente temporal. Semiologicamente, 2/3 com manifestações clínicas, todas automotoras; três com sinais lateralizadores, com ou sem perda de consciência (PDC). Caso 2: Epilepsia desde os 19 anos, sob dois FACE. Registo de duas crises com aura psíquica/vegetativa, sensação de *déjà-vu* e generalização secundária, e uma crise reflexa musicogénica. Em todas, padrão ictal com projeção inicial temporal antero-inferior direita. Caso 3: Epilepsia desde os 18 anos, sob um FACE, com descrição em ambulatório de sensação de *déjà-vu*, com concomitante disosmia e disgeusia. Registada aura disautonómica e psíquica sem padrão ictal no escalpe; padrão inter-ictal com actividade epileptiforme temporal direita inequívoca.

Conclusão: A semiologia e registo ictal nesta série limitada apontaram para uma origem temporal, predominantemente límbica, concordante com a literatura. A ocorrência de crises musicogénicas foi descrita noutros *case-reports* e pode ser sugestiva desta etiologia. Sendo um desafio diagnóstico e terapêutico, elementos semiológicos diferenciadores podem ajudar na identificação precoce desta patologia.

EP-09 - TRATAMENTO CIRÚRGICO DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Augusto Ferreira¹; **André Fernandes**²; **João Meira**³; **Clara Chamadoira**³; **Manuel Rito**³; **Helena Rocha**⁴; **Ricardo Rego**⁴; **Pelo Grupo de Cirurgia de Epilepsia**⁵

1-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia do Porto; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ); 3-Serviço de Neurocirurgia do CHUSJ; 4-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do CHUSJ; 5-CHSJ

Introdução: Apesar do aparecimento constante de novos medicamentos, cerca de 30% dos doentes com epilepsia são fármaco-resistentes. Em alguns desses doentes, as técnicas cirúrgicas são uma opção terapêutica.

Métodos: Foram avaliados, retrospectivamente, todos os doentes operados no nosso centro desde o início da atividade em 2010 até ao final de janeiro de 2022. Registamos os dados demográficos, etiologias da epilepsia e tipo de procedimento cirúrgico realizado, resultado histológico e complicações. Analisamos o resultado em termos de controlo da epilepsia em todos os doentes que apresentavam um seguimento mínimo de 12 meses desde o último procedimento.

Resultados: Foram realizados um total de 198 procedimentos. A idade média à data da cirurgia foi 35 anos, com uma duração média de doença de 24 anos. As etiologias mais frequentes foram a esclerose mesial temporal (n=43) e displasia focal cortical (n=37). Quarenta e dois doentes foram submetidos a monitorização invasiva (SEEG em 35), 44 a técnicas de neuromodulação (VNS=30; DBS=14). Foram operados com cirurgia ressectiva 111 doentes, 4 foram submetidos a hemisferotomias funcionais, 4 a procedimentos de termocoagulação por radiofrequência e 2 doentes foram referenciados para radiocirurgia. Dos doentes submetidos a cirurgia ressectiva, 60% encontraram-se em Engel I (75% destes em Engel Ia) e 50% dos doentes submetidos a estimulação do nervo vago e 57% dos doentes submetidos a estimulação cerebral profunda são respondedores. "A mortalidade nesta série foi de 0%, a taxa global de complicações foi de 11%, não resultando em morbilidade irreversível em nenhum doente."

Conclusão: Ao longo destes 12 anos foram-se diversificando progressivamente as técnicas de investigação invasiva bem como dos procedimentos cirúrgicos por forma a responder aos desafios terapêuticos em epilepsias refractárias nos diferentes grupos etários e patologias. Esta série mostra resultados em termos de eficácia e segurança sobreponíveis aos padrões internacionais de centros de referência de cirurgia de epilepsia.

EP-10 - FEBRILE INFECTION-RELATED EPILEPSY SYNDROME: IMPORTÂNCIA DA MONITORIZAÇÃO EM EEG CONTÍNUO

André Pereira¹; **Ana Magalhães**¹; **Ana Rocha**¹; **Cláudia Lemos**¹
1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: O conhecimento clínico da síndrome epilética relacionada à infeção febril (FIREs) é escasso dado ser uma síndrome esporádica e rara. O EEG desempenha um papel extremamente importante no diagnóstico precoce.

Caso Clínico: Indivíduo do género masculino, de 11 anos de idade que recorre ao Serviço de Urgência por crises convulsivas inaugurais de etiologia indefinida. Posteriormente teve picos febris e foi internado em Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos por não recuperação do estado de consciência. Realizou o primeiro EEG neste contexto, em coma e sem sedação. Após a realização do primeiro EEG concluiu-se que o doente estava em estado de mal não convulsivo, com provável origem na região posterior.

Ao longo dos dias seguintes, não apresentou melhoria do estado clínico pelo que realizou vários exames na tentativa de iden-

tificar a etiologia do Estado de Mal, apontando para quadros de inflamação e desmielinização dos neurónios a nível do encéfalo.

Aquando das manipulações terapêuticas realizou monitorização em EEG contínuo mantendo aspetos sugestivos de EMNC e atividade paroxística rítmica de ondas abruptas e pontas, ocorrendo de forma contínua nas derivações posteriores do hemisfério direito ao longo de todo o período de monitorização.

Sem melhoria clínica, o doente foi transferido com diagnóstico de NORSE/FIRES, estado de mal super refratário associado a febre.

Após reforço de fármacos antiepiléticos e 10 dias após admissão, o EEG revelou aspetos neurofisiológicos que evidenciaram reforço do efeito farmacológico, com aparente atenuação da atividade paroxística focal, que, no entanto, persistiu na região posterior do hemisfério direito.

Conclusão: Este caso clínico salienta a importância da monitorização contínua de EEG nos casos de EMNC refractários aquando das manipulações terapêuticas. O EEG assume um papel de relevo no estudo de diversas patologias encefálicas, revelando-se imprescindível no diagnóstico e caracterização da epilepsia.

EP-11 - ORIENTAÇÃO DE CONVULSÕES FEBRIS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA DO HOSPITAL PEDIÁTRICO DE COIMBRA NOS ANOS DE 2011 E 2021: ESTUDO COMPARATIVO

Ana Afonso¹; **Fernanda Rodrigues**^{1,2}; **Conceição Robalo**³; **Cristina Pereira**^{1,3}

1-FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal; 2-Diretora de Serviço de Urgência do Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 3-Neuropediatria e Neurofisiologia do HP-CHUC

Introdução: As convulsões febris (CF) são a causa mais frequente de convulsões na infância, ocorrendo em cerca de 2%-5% das crianças, entre os 6 meses e os 5 anos. O diagnóstico é clínico, habitualmente sem necessidade de investigação complementar.

O objetivo deste trabalho foi avaliar a orientação das crianças com CF no ano de 2011 e no ano 2021, para investigar possíveis alterações nas práticas clínicas.

Métodos: Estudo observacional transversal de crianças que foram admitidas num serviço de urgência pediátrica com diagnóstico de CF em 2011 e 2021. Os dados clínico-demográficos foram recolhidos com recurso ao processo clínico, através dos códigos de ICD9 e ICD10 para CF. Para análise estatística foi utilizado o SPSS *Statistics* 27.

Resultados: Foram analisados 110 casos, 40 em 2011 e 70 em 2021. Em 2011 a média de idades foi de 22,93 meses (8-65 meses) e em 2021 foi de 23,74 meses (8-72 meses). A maioria foram CF simples nos 2 grupos: 28 (70%) em 2011 e 60 (85,7%) em 2021. Para 4 casos (10%) de status febril em 2011 apenas existiu um (1,4%) em 2021. Existiam antecedentes pessoais de CF em 57,5% em 2011 e 45,7% em 2021. Foram administradas benzodiazepinas a nível pré-hospitalar em 37,5% em 2011 e em 35,7% em 2021, com dose adequada. O recurso à neuroimagem reduziu de 17,5% em 2011 para 8,6% em 2021. A percentagem de casos internados em Unidade de Internamento de Curta Duração foi sobreponível em 2011 e 2021, mas a duração média do internamento passou de 25,8 para 13,9 horas.

Conclusão: Nesta comparação com intervalo de 10 anos, a orientação pré-hospitalar é semelhante nos 2 grupos. De 2011 para 2021, demonstra-se diminuição do recurso à neuroimagem e do tempo médio de internamento hospitalar.

EP-12 - DEBAIXO DE FIRES: ENCEFALOMIELITE AGUDA DISSEMINADA (ADEM) EM DOENTE COM ESTADO DE MAL EPILEPTICO SUPER-REFRACTÁRIO

Axel Ferreira¹; **Catarina Cruto**¹; **Paulo Ferreira**¹; **Paulo Simões Coelho**²; **Mrinalini Honavar**³; **Heloísa Silva**⁴

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano; 2-Departamento de Neurociências, Hospital CUF Porto; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano; 4-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Pedro Hispano

Introdução: A FIRES é uma encefalopatia epilética catatónica caracterizada por um estado de mal epilético (EME) frequentemente super-refractário. Inicia-se geralmente após uma infeção febril *minor* e atinge sobretudo crianças e adultos jovens. A ADEM ocorre numa faixa etária semelhante, também em contexto pós-infeccioso. A clínica é heterogénea, sendo as crises epiléticas geralmente pouco frequentes.

Caso Clínico: Mulher de 21 anos, previamente saudável, recorreu ao SU por sonolência, agitação e alterações da linguagem. Este quadro foi precedido por febre, cefaleias, vómitos e diarreia. A RM-CE inicial foi normal. O estudo de LCR revelou hiperproteinorráquia ligeira (51 mg/dL), com estudo bacteriológico, virológico e imunológico (sangue e LCR) negativo.

No dia seguinte, a doente apresentou uma crise tónico-clónica prolongada, sem recuperação mantida da consciência, mesmo após instituição de fármacos anti-criSES epiléticas (FACE). Realizou EEG que documentou EME, cumprindo assim critérios para FIRES. O EME rapidamente se mostrou refratário à terapêutica e foi necessário progredir para tratamento anestésico. Apesar dos ajustes de FACEs, vários ciclos de surto-supressão e tratamento imunomodulador manteve-se em EME. EEGs seriados demonstraram atividade epilética periódica e crises eletrográficas maioritariamente temporais esquerdas com propagação bi-hemisférica. Uma nova RM-CE, realizada cerca de uma semana depois da primeira, revelou apenas algum reforço meníngeo. Repetiu-se estudo do LCR que demonstrou agravamento da hiperproteinorráquia (197 mg/dL).

A doente acabou por falecer devido a complicações infecciosas. A avaliação neuropatológica post-mortem evidenciou alterações que permitiram estabelecer o diagnóstico de ADEM com áreas sugestivas de leucoencefalopatia hemorrágica aguda.

Conclusão: A abordagem diagnóstica e terapêutica da FIRES é desafiante, sendo fulcral um diagnóstico etiológico célere que permita um tratamento dirigido, adequado e atempado. Neste caso, o estudo post-mortem revelou a existência de uma etiologia que raramente cursa com crises epiléticas e EME e que, de acordo com o melhor conhecimento dos autores, não foi previamente associada a FIRES.

EP-13 – MOGHE: UM CASO DE LOCALIZAÇÃO INVULGAR

Ana Isabel Pereira¹; **Daniel Dias**¹; **Ricardo Taipa**^{2,3}; **João Chaves**²

1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Banco Português de Cérebros, Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: MOGHE é uma nova entidade histopatológica, incluída no espectro das malformações ligeiras do desenvolvimento cortical. Caracteriza-se por uma hiperplasia oligodendroglial e é uma causa importante de epilepsia refratária identificada nas peças cirúrgicas de doentes com epilepsia do lobo frontal.

Caso Clínico: Homem, 30 anos, 4º ano de escolaridade, antecedentes de crises epiléticas aos 7 anos de idade – para as quais foi medicado durante 2 anos, com remissão total. Aos 24 anos, foi encaminhado para consulta de Neurologia por crises epiléticas semiologicamente compatíveis com epilepsia do lobo temporal mesial direito. Na monitorização vídeo-EEG registaram-se 21 eventos eletroclínicos compatíveis com crises temporais direitas. A RM-CE revelou uma atrofia do hipocampo direito e perda da sua estrutura interna, sem alterações de sinal; adicionalmente, na região adjacente, estava patente uma perda da diferenciação cortico-subcortical com um discreto hipersinal da substância branca subcortical em T2 FLAIR. Pela não responsividade das crises ao tratamento farmacológico, o doente foi proposto para cirurgia e, posteriormente, submetido a lobectomia temporal direita. A lesão foi removida e enviada para análise anátomo-patológica, sendo descrita uma atenuação da demarcação cortico-subcortical com presença de neurónios heterotrópicos na região subcortical e aumento da densidade de células oligodendrogliais.

Conclusão: Embora tipicamente descrito em doentes com epilepsia do lobo frontal, este caso demonstra uma localização rara, mas possível, de MOGHE no lobo temporal mesial. Adicionalmente, os achados na RM podem mimetizar uma displasia focal cortical, sem patologia hipocampal associada. O conhecimento desta entidade pode ter implicações no tratamento cirúrgico e levanta questões sobre o papel da substância branca e das células gliais na epileptogénese.

EP-14 - SÍNDROME DE HIPOTERMIA PERIÓDICA ADQUIRIDA E ESTADO DE MAL RECORRENTE: DISFUNÇÃO CORTICAL E HIPOTALÂMICA APÓS ENCEFALITE POR VIH

Duarte Carapinha¹; Rita Pinheiro¹; João Peres¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal

Introdução: A síndrome de hipotermia periódica (SHP) é uma patologia rara, causada por disfunção hipotalâmica. Caracteriza-se por episódios recorrentes de hipotermia, hiperidrose, bradicardia, diminuição do nível de consciência, mioclonias e trombocitopenia. Pode ser congénita ou adquirida (SHPA), encontrando-se esta última descrita numa minoria de doentes VIH+.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, antecedentes de infeção VIH não tratada. Apresenta-se com quadro de início subagudo e agravamento progressivo de apatia e instabilidade da marcha. À observação encontrava-se hipotérmica (34°C), bradipsíquica, desorientada, com tetraparesia proporcionada, ataxia apendicular e da marcha. Avaliação laboratorial revelou pancitopenia, elevação de transaminases, carga viral VIH 372 456 cp/mL, 3 CD4+; RM-CE evidenciou hiperintensidades T2 subcorticais e simétricas nas regiões frontal e parietal; LCR com hiperproteíno-ráquia e 291 cp/mL de VIH. Admitiu-se diagnóstico de encefalite por VIH e iniciou antirretrovirais. Nos 7 anos que sucederam este evento, foi internada 23 vezes por quadro clínico semelhante, com instalação subaguda de lentificação psicomotora, disartria, instabilidade da marcha, mioclonias da face e membros, hipotermia, bradicardia e pancitopenia. Entre episódios, apresentava lentificação psicomotora e disartria ligeiras, tremor mioclónico das mãos e marcha de base alargada. Em 9 internamentos, identificou-se estado de mal não convulsivo em EEG. Por suspeita de disfunção hipotalâmica, verificou-se, no doseamento dos neurotransmissores no LCR, diminuição do ácido 5-hidroxitriptofano (5-HIAA) e homovanílico (HVA); valores normais de 3-O-metildopa, 3-metoxi-4-hidroxi-fenilglicol,

5-hidroxitriptofano e rácio HVA/5-HIAA, aspetos compatíveis com SHP. Iniciou tratamento profilático com intuito de aumentar concentração monoaminérgica cerebral (clomipramina e clonidina), sem efeito na redução dos episódios. Nunca se observou qualquer efeito abortivo dos episódios com escalada da terapêutica anti-crise. A doente faleceu de causa desconhecida no domicílio.

Conclusão: Alertamos para a existência desta síndrome rara, em associação com VIH. Colocamos a hipótese do envolvimento do SNC pela infeção VIH estar relacionada com a disfunção hipotalâmica e cortical manifestando-se como Hipotermia, Encefalopatia e Epilepsia recorrentes.

EP-15 - EPILEPSIA E SÍNDROME DE COFFIN-SIRIS: CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE DE DOENTES PEDIÁTRICOS

Inês V. Carvalho¹; Inês Nunes Vicente²; Daniela Oliveira^{3,4}; Sérgio B. Sousa^{3,4}; Margarida Henriques⁵; Conceição Robalo^{6,7}; Cristina Pereira^{6,7}

1-Neurologia, Hospital da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (HUC-CHUC); 2-Neurodesenvolvimento, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 3-Genética Médica, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Neuropediatria, Centro Hospitalar de Leiria; 6-Neuropediatria, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 7-Neurofisiologia do HP-CHUC e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A síndrome de Coffin-Siris (CSS) é uma síndrome rara provocada por alterações autossómicas dominantes que ocorrem geralmente de novo num dos diversos genes que codificam componentes do complexo remodelador da cromatina BAF. A CSS é caracterizada pela presença de dismorfologia facial e das extremidades, microcefalia, baixa estatura e atraso global de desenvolvimento de gravidade variável, com ausência ou limitação importante da linguagem. Alguns doentes podem apresentar epilepsia.

O objectivo deste estudo foi a caracterização das manifestações clínicas e eletroencefalográficas de uma população de doentes com CSS e epilepsia.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de uma população de doentes com diagnóstico de CSS em idade pediátrica.

Resultados: Foram incluídos treze doentes com diagnóstico de CSS, seis dos quais realizaram estudo eletroencefalográfico. Quatro doentes (30.8%) foram diagnosticados com epilepsia associada a mutações de novo nos genes *ARID1A* (n=1), *ARID1B* (n=2) e *SMARCC2* (n=1). A idade de início das crises variou entre os 3 dias e os 9 anos (média 5,0±0,7 anos). No eletroencefalograma foram detetados: atividade paroxística (AP) generalizada (n=2), AP focal occipital esquerda (n=1) e centrotemporoparietal esquerda (n=1). Os doentes encontram-se medicados com 1 a 3 fármacos anti-epiléticos incluindo ácido valpróico (n=4), levetiracetam (n=2) e perampnel (n=1), com controlo das crises em 3 dos 4 doentes. Dois doentes com CSS relacionado com o *ARID1B* (CSS-ARID1B) apresentam malformações do corpo caloso identificadas em ressonância magnética.

Um doente de 3 anos com CSS-ARID1B CSS apresentou AP na região central direita no eletroencefalograma sem tradução clínica.

Conclusão: A epilepsia é uma das manifestações da CSS. A idade de início, achados eletroencefalográficos e resposta terapêutica são heterogéneos. A co-existência de epilepsia, atraso de desenvolvimento e dimorfismos deve motivar a realização de estudo genético. O diagnóstico deste grupo de patologias é cada vez mais precoce, pelo que a recolha contínua de informação clínica e caracterização da história natural são essenciais.

EP-16 - EPILEPSIA É MUITO MAIS DO QUE CRISES!

Joana Almeida^{1,2}; Dulcinea Lages^{2,3}; Isabel Lucas^{2,4}; Constança Santos⁵; Cristina Pereira^{2,6,7,8}; Conceição Robalo^{2,6,7}

1-Serviço de Psicologia Clínica-CHUC, CDC-HP-CHUC; 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária HP-CHUC; 3-Educação CDC, HP-CHUC; 4-Terapia da Fala CDC, HP-CHUC; 5-Pediatra CDC, HP-CHUC; 6-Neuropediatria CDC, HP-CHUC; 7-Neurofisiologia HP-CHUC e Rede Europeia EpiCare; 8-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A associação entre epilepsia e um risco acrescido de défice neurocognitivo e, por conseguinte, de dificuldades de aprendizagem, é reconhecida, fazendo parte da definição de alguns tipos de epilepsia. Setenta por cento de indivíduos com epilepsia, mesmo em epilepsias ditas autolimitadas, apresentam, em algum momento, défice de memória, défice de atenção e, como consequência dificuldades de aprendizagem.

O objetivo do estudo foi a caracterização neurocognitiva e pedagógica de uma amostra de crianças aquando do diagnóstico de epilepsia e antes de iniciada terapêutica medicamentosa utilizando ferramentas clássicas (Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças – Terceira Edição (WISC-III)) e ferramentas de rápida aplicação durante a consulta de rotina (EpiTrack).

Métodos: Crianças observadas em primeira consulta de Epilepsia no Hospital Pediátrico de Coimbra-CHUC, com idades compreendidas entre os 6 e 14 anos, sem medicação antiépilética. Foi efetuada avaliação intelectual utilizando a WISC-III e aplicado o EpiTrack. Na avaliação pedagógica, foi realizado o registo da história escolar e aplicadas provas de avaliação da leitura, compreensão da leitura, escrita e raciocínio lógico-matemático.

Resultados: Foram incluídas neste estudo preliminar 26 crianças, com uma idade média de 10 anos e DP de 2 anos e 2 meses. A média do quociente de inteligência (QI) de escala completa do grupo é de 89*, de QI verbal é de 89* e de QI-realização de 95* (*média=100, DP=15). Sete das 26 crianças (27%) revelaram compromisso intelectual (QIec<85). O EpiTrack revelou em 17 crianças (65%) défice significativo nas funções executivas (Total<28 pontos). No registo da história escolar, seis crianças apresentam necessidade de medidas de apoio à aprendizagem e à inclusão.

Conclusão: Pelo estudo prévio realizado, pode-se, para já concluir, que simultaneamente com o diagnóstico de epilepsia e antes da introdução da terapêutica definem-se défices neurocognitivos que comprometem a aprendizagem regular das crianças e deverão ser atempadamente diagnosticados e orientados.

EP-17 - CATATRENIA E EPILEPSIA: CAUSA OU COINCIDÊNCIA?

Carla Morgado¹; Isabel Loução Amorim¹; Célia Machado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Introdução: As crises epilépticas ocorrem durante o sono em cerca de 12% dos doentes epilépticos, podendo apresentar-se com vocalizações. Contudo, as vocalizações isoladas durante o sono estão também presentes nas parassónias do sono NREM/REM e nos distúrbios respiratórios relacionados com o sono. O diagnóstico diferencial das vocalizações em sono pode ser desafiante.

Caso Clínico: Homem de 23 anos, sem antecedentes relevantes, apresenta episódios de vocalizações durante o sono, tipo monossílabos, pela 1h da madrugada, que, segundo testemunha, não se faziam acompanhar por movimentos involun-

tários, despertar confuso ou incontinência de esfíncteres. Estes episódios foram desvalorizados até ocorrência de crise tónico-clónica generalizada, diurna, que motivou recurso ao serviço de urgência. O exame neurológico, análises, RM CE e EEG não revelaram alterações. O registo vídeo-PSG com registo EEG revelou apneia obstrutiva do sono de índice ligeiro e episódios de ruídos expiratórios durante o sono REM, sem evidência de fragmentação do sono e sem registo de movimentos involuntários ou comportamento anómalo, achados compatíveis com catatrenia. Manteve-se sem FACE. Recorreu novamente ao serviço de urgência 8 meses após crise inaugural por nova crise tónico-clónica generalizada diurna, não provocada. Teve alta medicado com levetiracetam 500 mg bid.

Conclusão: A presença de eventos noturnos paroxísticos num doente com crises epilépticas diurnas leva, muitas vezes, ao pressuposto de inclusão destes eventos como manifestações da epilepsia durante o sono. A semiologia detalhada do evento torna-se essencial para o diagnóstico diferencial entre epilepsia, parassónias do sono NREM/REM ou distúrbios respiratórios. Neste caso clínico, o vídeo-PSG tornou-se fundamental, uma vez que permitiu o diagnóstico de catatrenia em doente com epilepsia.

EP-18 - ESTADO MAL EPILÉPTICO NÃO CONVULSIVO EM UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS: FACTORES DE PROGNÓSTICO

Catarina Borges¹; Daniela Dos Santos Bento²; Sara Lima¹; Rui Chorão^{1,3}; Andreia Veiga^{1,3}; Francisco Esteves²; Michel Mendes¹; Pedro Guimarães^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O estado de mal epiléptico é uma emergência médica com morbilidade significativa. O subtipo não convulsivo é uma entidade cuja resposta à terapêutica é extremamente variável, consequentemente certos casos exigem admissão em Unidade de Cuidados Intensivos (UCI). Pretendeu-se fazer uma análise descritiva dos doentes internados em UCI por estado de mal não convulsivo (EMNC).

Métodos: Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes com diagnóstico de EMNC, segundo os critérios de classificação de ILAE, internados em UCI, entre 2009 a 2020. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados: Totalizaram-se 21 doentes com EMNC, perfazendo 17,5% do total de casos de EM admitidos na UCI (n=120). A média de idades foi de 60,7 anos, predominando o sexo masculino (n=11; 52,4%). Prevalenceu a etiologia aguda (n=13; 61,9%), sobretudo por incumprimento terapêutico e por disfunção metabólica. Predominou o padrão electroencefalográfico com descargas epiléptiformes <2,5Hz (n=14; 66,7%). Sete (33,3%) doentes tinham antecedentes de epilepsia. O tempo médio de permanência na UCI foi de 9,1 dias (mediana=5). Culminaram em óbito, 28% (n=6) dos casos. A mediana de idades foi superior no grupo de doentes com evolução desfavorável (p=0,036). O desfecho fatal pareceu relacionar-se com o tempo de permanência na UCI (p=0,005), o tempo sob ventilação mecânica invasiva (0,014) e com determinadas intercorrências médicas, tais como disfunção cardíaca (p= 0,046) e alterações hidro-electrolíticas (p=0,031), mais precisamente hipocaliemia (p=0,011). Não se verificou relação com outras variáveis analisadas, nomeadamente escala de coma de Glasgow, antecedentes de epilepsia, etiologia do EMNC e administração de corticoterapia.

Conclusão: Certos factores, como o tempo de permanência na UCI e sob ventilação e intercorrências médicas, parecem associar-se a uma evolução desfavorável.

A prevalência de EMNC obtida na nossa amostra é inferior à descrita na literatura (25%), evidenciando a problemática do subdiagnóstico desta entidade que clinicamente se manifesta por sinais subtis, sendo crucial uma elevada suspeição clínica.

EP-19 - TUMOR NEUROEPITELIAL POLIMÓRFICO DE BAIXO GRAU DO JOVEM: UM NOVO TUMOR EPILEPTOGENICO

José Maria Bandeira Costa¹; Diogo Antão¹; Mariana Valente Fernandes¹; Joana Marques¹; Teresa Pimentel¹; Manuela Mafra²

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 2-Departamento de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: Diversos tumores neuroepiteliais de baixo grau estão associados a epilepsia na população pediátrica e em jovens adultos. Recentes avanços na caracterização molecular permitiram uma classificação mais precisa e a descoberta de novas entidades. O tumor neuroepitelial polimórfico de baixo grau do jovem (PLNTY), recentemente descrito, é caracterizado pela presença de componentes celulares *oligo-like*, imunopositividade para CD34 e associação frequente a mutações dos genes *BRAF* e *FGFR*.

Caso Clínico: Mulher de 37 anos com episódio inaugural de crise epiléptica focal com progressão para tónico-clónica bilateral. O exame neurológico era normal. A RM CE demonstrou uma lesão expansiva, com componente quístico, não captante, temporo-polar esquerda. O EEG inicial não apresentou alterações. A doente iniciou terapêutica com lacosamida. Foi submetida a neurocirurgia, com remoção subtotal da lesão. No pós-operatório apresentou um episódio de crise focal com compromisso parcial da consciência, adicionando-se à terapêutica levetiracetam. No EEG realizado um mês após a intervenção observou-se uma actividade lenta e paroxística, pouco abundante, meso-temporal esquerda. A histologia inicial admitiu o diagnóstico de astrocitoma grau 2, IDH não mutado. Contudo, o fenótipo rico em células tipo oligodendroglial mas fortemente positivas para CD34, na ausência de codelecção 1p19q e mutação *IDH1*, e com a presença de mutação *BRAFV600E*, permitiram o diagnóstico de PLNTY. A doente mantém vigilância clínica e imagiológica, sem evidência de crescimento tumoral ou novas crises epilépticas em 2 anos de seguimento.

Conclusão: O PLNTY representa uma nova entidade histológica, imunofenotípica e biomolecular, associada a elevada epileptogenicidade. Salienciamos a necessidade de ter em conta este novo diagnóstico no diagnóstico diferencial de tumores, não só em idade pediátrica, mas também no adulto jovem pelas suas fortes implicações terapêuticas e prognósticas.

EP-20 - ESTADO DE MAL FOCAL OLFATIVO

Diogo Antão¹; José Bandeira Costa¹; Mariana Fernandes¹; Duarte Salgado¹; Teresa Pimentel¹

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Lisboa

Introdução: As crises olfactivas são raras, têm uma duração curta (geralmente segundos) e traduzem-se clinicamente na forma de odores desagradáveis. Ocorrem mais frequentemente

na epilepsia meso-temporal, muitas vezes de etiologia tumoral.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, com diagnóstico de gliangioglioma grau 1 cerebeloso direito aos 14 anos. Aos 17 anos, constatou-se uma recidiva assintomática local do tumor, que foi re-operado e submetido a radioterapia focal. A histologia nesta altura foi compatível com neurocitoma anaplásico grau 3. Aos 22 anos, encontrando-se totalmente assintomática, diagnosticou-se uma disseminação leptomeníngea, nomeadamente com lesões em topografia fronto-basal, temporo-basal e meso-temporal à esquerda, de agravamento progressivo, pelo que iniciou quimioterapia com temozolomida. Meio ano depois, iniciou episódios repetidos de cheiro intenso a queimado, de curta duração, sem alteração do estado de consciência. Numa vinda à consulta, encontrava-se com esta alucinação olfactiva mantida há já várias horas, o exame neurológico era inocente e no EEG documentou-se uma actividade lenta e paroxística quase contínua, constituída por ondas delta e ondas abruptas, formando frequentemente complexos onda abrupta-onda lenta, com uma ritmicidade variável, entre 0,5 e 2 cps, sobre a região temporal esquerda. Foi assumido estado de mal focal olfativo, sem compromisso da consciência. Iniciou-se levetiracetam, com resolução da sensação desagradável. Não se encontrava em progressão oncológica.

Conclusão: Este caso destaca-se pela presença de um estado de mal focal raro, apenas com manifestações olfactivas.

EP-21 - EPILEPSIA VISUAL OCCIPITAL INFANTIL (COVE) ASSOCIADA A UMA DELEÇÃO NOS GENES *GABRA1* E *GABRG2*

Joana Fonte¹; Gonçalo Videira¹; Rui Chorão²; João Parente Freixo³; Jorge Oliveira³; Inês Carrilho⁴; João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A epilepsia visual occipital infantil (COVE) é uma síndrome epilética de hereditariedade complexa. A forma familiar é muito rara, existindo apenas a descrição de quatro famílias na literatura. Não foi até agora identificado gene associado.

Casos Clínicos:

Caso 1 - Sexo masculino, pelos 11 anos inicia crises com alterações visuais, caracterizadas por padrões circulares multicoloridos, com duração de 1-2 minutos, seguidas de cefaleia tipo enxaqueca. Em raras ocasiões as crises evoluíram para crise tónico-clónica bilateral. A RM-CE é normal, o EEG ictal revelou uma crise com pontas rítmicas, seguido de pontas-onda temporo-occipitais de domínio esquerdo. Iniciou carbamazepina, com melhoria significativa. Até à idade atual (26 anos) apresenta crises ocasionais, mantendo tratamento anticrise.

Caso 2 - Sexo feminino, 49 anos (mãe do caso 1), iniciou pelos 7 anos, episódios diurnos de alterações visuais, com flashes multicoloridos, por vezes seguidos de cefaleia tipo enxaqueca. Nas crises pode perder a visão durante poucos minutos, noutras pode evoluir para crise tónico-clónica bilateral. O EEG apresentava actividade paroxística occipital com surtos de pontas, ondas abruptas, ondas lentas teta, ativadas pela estimulação luminosa intermitente, e a RM-CE foi normal. Faz carbamazepina e levetiracetam mantendo atualmente 2-3 crises/ano.

Foi realizado um estudo genético por painel multigene para epilepsia, baseado na sequenciação total do exoma com análise de alterações do número de cópias. Identificou-se em ambos

os pacientes, uma deleção de ~340 Kb em 5q34, que envolve a totalidade do gene *GABRA1* e parte do gene *GABRG2*, classificada como provavelmente patogénica.

Conclusão: Este é a primeira descrição genética associada à COVE na forma familiar. Na base de dados HGMD estão reportados dois casos com deleções envolvendo os genes *GABRA1* e *GABRG2*, mas com fenótipos distintos. Este caso permitiu aumentar o espectro fenotípico associado a deleção nestes genes e reforçar a relevância dos estudos genéticos para esclarecimento etiológico de síndromes epiléticas.

EP-22 - RESIDÊNCIA ARTÍSTICA PARA CRIANÇAS COM EPILEPSIA: PROJETO PILOTO

Maria José Fonseca¹; **Luisa Rocha**¹; **Silvia Moreira**²; **Mário Rainha Campos**²

1-Centro de Desenvolvimento Da Criança Torrado da Silva – Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço Educativo Casa da Cerca Câmara Municipa de Almada

Introdução: A epilepsia é uma patologia complexa, heterogénea, com amplo espectro de gravidade. O preconceito de familiares, amigos e muitas vezes do próprio, prejudica a sua funcionalidade intelectual e social.

As artes têm sido parte integrante da experiência humana, promovendo a inovação e fortalecendo a coesão do grupo. Integrando diferentes formas de comunicação, de expressão, desenvolvem a criatividade, promovem a socialização e estimulam o desenvolvimento psicomotor global.

Os objetivos foram:

- Observar as particularidades de crianças com epilepsia, num ambiente não hospitalar e avaliar o impacto da actividade artística no comportamento, interacção social e comunicação.
- Promover o seu desenvolvimento global através da arte para estimular as competências de forma integrada e reforçar a auto-estima.

Métodos: Quinze crianças com epilepsia com diferentes níveis de gravidade foram incluídas no projeto Herbário Criativo XI, programa de 37 horas, definido para crianças sem patologia.

Cada participante foi introduzido à botânica através do estudo do girassol (*Helianthus annuus L.*), realizando exercícios de expressão plástica, inspirados numa seleção de obras de arte contemporânea em exposição.

Resultados: Concluíram 13, M:7/F:6, mediana de 10 anos. Através dos sentidos foram explorando texturas, cores, cheiros, descobrindo plasticamente essa planta. O contacto prolongado, em diferentes contextos, permitiu uma avaliação privilegiada destas crianças e da reacção à sua doença.

Foi enriquecedor avaliar a heterogeneidade de comportamentos e a evolução ao longo da semana, com maior empenho e concretização das tarefas, revelando aptidões e interesse pela arte. No final foi criado um portfólio individual para participação posterior numa exposição colectiva

Conclusão: Consideramos uma atividade com particular interesse e com impacto positivo nas crianças e famílias. O experienciar múltiplas atividades, em contexto lúdico, mas sempre monitorizado, permitiu a aquisição de estratégias sociais, promovendo a autoestima e autocontrolo.

A arte surge assim como linguagem universal, possibilitando a expressão de ideias e emoções, independentemente das (in) capacidades.

EP-23 - DOIS CASOS PEDIÁTRICOS DE ESTADO DE MAL EPILÉPTICO SUPER REFRACTÁRIO DE PROVÁVEL ETIOLOGIA IMUNE

Laura Azurara^{1,2}; **Teresa Painho**¹; **Andreia Pereira**¹; **Joana Faustino**³; **Sandra Jacinto**¹; **Rita Lopes Da Silva**¹; **Ana Isabel Dias**¹; **João Estrada**³; **José Pedro Vieira**¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.; 2-Serviço de Pediatria, Hospital de São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: O status epilético super refractário, definido como o que persiste após 24 horas de instituição de anestésicos, constitui uma emergência médica e um desafio etiológico e terapêutico. *New-onset refractory status epilepticus* (NORSE) é uma condição rara caracterizada pela instalação de estado de mal refractário de novo sem causa estrutural, metabólica ou tóxica identificável, apesar de investigação etiológica extensa, em pessoas previamente saudáveis. *Febrile infection-related epilepsy syndrome* (FIRES) é uma subcategoria do NORSE que requer a presença de febre previamente à instalação do estado de mal.

Mecanismos imunes poderão estar implicados na fisiopatologia do NORSE, o que é suportado pela resposta a terapias anti-citocinas.

Casos Clínicos:

Caso 1. Criança de 11 anos, sexo masculino, com NORSE criptogénico. Na admissão com crises focais com perturbação da consciência. Necessitou de tratamento com 5 fármacos anti-convulsivos (FACE), anestésicos (midazolam, propofol e tiopental), IVIG e metilprednisolona. Duração total do estado de mal 19 dias; ventilado invasivamente durante 20 dias; teve alta após 36 dias de internamento, com epilepsia controlada com 3 FACE. Após 13 meses de *follow-up*, não apresenta alterações ao exame neurológico, mas mantém crises (sob 3 FACE) e sintomatologia depressiva.

Caso 2. Criança de 6 anos, sexo masculino, com NORSE de etiologia infecciosa – FIRES - (PCR SARS-CoV-2 positiva nas secreções respiratórias, negativa no LCR). Na admissão com crises focais com generalização secundária. Manteve-se em estado de mal super refractário durante 13 dias, tendo falecido apesar do tratamento com 6 FACE, anestésicos (midazolam, alfentanil, propofol, ketamina e tiopental), dieta cetogénica, IVIG, metilprednisolona e anakinra, bem como antimicrobianos.

Conclusão: A etiologia do NORSE permanece inexplicada em cerca de 50% dos casos; a causa infecciosa é a mais frequente nos casos de NORSE pediátrico não criptogénico, como ilustram estes casos.

A dificuldade na abordagem terapêutica e a elevada mortalidade neste grupo nosológico justificam a discussão destes casos.

EP-24 - EPILEPSIA GENÉTICA COM CRISES FEBRIS PLUS ASSOCIADA A MUTAÇÃO NO GENE *CLCN4* LIGADO AO X

Lénia Silva¹; **Joel Freitas**¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Mutações no gene *CLCN4* ligado ao X estão associadas a síndromes neurológicas caracterizadas por epilepsia, debilidade cognitiva, alterações comportamentais, dismorfias faciais e microcefalia. As crises epiléticas podem ser de vários tipos, maioritariamente com início na infância e refratária em

mais de metade dos casos. Pretende-se descrever o caso de um doente com história pessoal e familiar de epilepsia genética com crises febris *plus* (GEFS+) associada a mutação em hemizigotia no gene *CLCN4*.

Caso Clínico: Homem de 56 anos, com antecedentes de catarata congénita e estrabismo, apresenta história de crises tónico-clónicas bilaterais febris e não-febris e crises mioclónicas fotossensíveis desde os 5 anos de idade, refratárias a múltiplos fármacos anticrise. Adicionalmente, tem debilidade cognitiva moderada (nunca trabalhou), alterações neuropsicológicas (de predomínio frontal) confirmadas em avaliação neuropsicológica e comportamentais (heteroagressividade, desinibição, delírios místicos e mitomania). No EEG predomina atividade fronto-centro-temporal bilateral, mais à esquerda, sem generalização. Da história familiar, destaca-se um tio materno com epilepsia não caracterizada e uma irmã com desenvolvimento intelectual normal que teve crises febris na infância. Esta irmã tem dois filhos com história de crises febris e evolução para crises focais, tónico-clónicas bilaterais e mioclónicas associadas a debilidade cognitiva e alterações comportamentais, um deles com microcefalia. Um filho tem EEG com atividade paroxística focal com lateralização e o outro com surtos generalizados. A outra irmã do doente tem dois filhos rapazes saudáveis. O estudo genético, do doente e seus sobrinhos doentes, identificou a mesma variante *missense* [c.1576G>A; p.G526S] em hemizigotia no exão 10 do gene *CLCN4* ligado ao X.

Conclusão: Do nosso conhecimento, não estão descritos casos semelhantes com fenótipo GEFS+ associados a mutações no gene *CLCN4*. Perante uma epilepsia familiar com atingimento apenas dos homens, associada a debilidade cognitiva e/ou alterações comportamentais, é sensato pesquisar-se mutações no gene *CLCN4*.

EP-25 - APITO ICTAL

Luís Rufo Costa¹; **João Saraiva**²; **Carla Morgado**³; **Célia Machado**³; **João Soares Fernandes**²; **João Pereira**³

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: A semiologia auditiva é raramente descrita, em menos de 3% dos doentes com epilepsia. É mais frequentemente associada à epilepsia do lobo temporal lateral, podendo assumir a forma de alucinações auditivas elementares ou mais complexas. Descreve-se um caso de epilepsia de causa estrutural com esta particularidade semiológica.

Caso Clínico: Mulher de 27 anos, sem antecedentes pessoais e familiares de relevo, seguida em consulta de Neurologia por epilepsia desde os 13 anos. Apresenta crises focais com perda de contacto, seguidas de afasia global e automatismo mastigatórios. Desde os 19 anos refere que as crises se iniciam com um som no ouvido direito (descrito como um "apito") a que se segue afasia sensitiva breve, sem aparente perturbação da consciência ou amnésia para o evento. Os episódios duram 1-2 minutos e ocorrem mensalmente. O exame neurológico é normal. A RM-CE apresenta uma lesão cortico-subcortical no giro temporal médio esquerdo com características sugestivas de lesão da série glial de baixo grau. EEG interictal sem alterações. Iniciou ácido valpróico alterado para levetiracetam e lacosamida após estado de mal não convulsivo.

Conclusão: Apresenta-se um caso de epilepsia temporal onde a sequência dos sintomas descritos pela doente ilustra de uma forma muito objetiva a progressão da despolarização neuronal neocortical.

EP-26 - CONFIAR NA SEMIOLOGIA, DESCONFIAR DA ETIOLOGIA

Luís Rufo Costa¹; **João Saraiva**²; **Carla Morgado**³; **Célia Machado**³; **João Soares Fernandes**²; **João Pereira**³

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: As malformações do desenvolvimento cortical constituem um grupo heterogéneo de perturbações dos processos de formação do córtex cerebral. São a segunda causa de epilepsia focal refratária em adultos. Apesar disso, permanecem um desafio diagnóstico e terapêutico, como pretendemos ilustrar neste caso.

Caso Clínico: Homem de 30 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, seguido em consulta de Neurologia por epilepsia focal de início aos 18 meses. As crises eram caracterizadas por perturbação da consciência, olhar fixo, de curta duração, sem outros sinais ou sintomas associados. O exame neurológico não tinha alterações, o EEG não mostrava atividades epileptiforme e a RM-CE mostrava um angioma cavernoso temporo-occipital esquerdo. Foi polimedicação, conseguindo-se controlo das crises epilépticas aos 20 anos de idade com ácido valpróico e zonisamida.

Aos 30 anos com recorrências das crises epilépticas, sem fator desencadeante identificado. Para além das crises previamente observadas, apresentava episódios fenomenologicamente distintos, caracterizados por desvio oculocéfálico para a esquerda e perturbação da consciência, por vezes acompanhados de clonias dos membros esquerdos. Pelo aumento da frequência das crises epilépticas e alteração da sua semiologia habitual repetiu RM-CE que revelou, além do angioma cavernoso com aspetos imagiológicamente sobreponíveis, uma malformação do desenvolvimento cortical de aspecto polimicrogírico insular direita. Atualmente com controlo das crises epilépticas, sob ácido valpróico, zonisamida e perampnel. Mantém seguimento em consulta de Neurologia.

Conclusão: Em suma, salienta-se a dificuldade patente no diagnóstico deste caso, particularmente pela inespecificidade semiológica das crises iniciais e pelo angioma cavernoso que se assumiu como etiologia da epilepsia do doente. Realça-se também a necessidade de revisão dos aspectos clínicos e imagiológicos e da importância da discussão multidisciplinar em doentes com epilepsia focal refratária.

EP-27 - EPILEPSIA GENÉTICA COM (APARENTE) BOA RESPOSTA AO CLOBAZAM

Luís Rufo Costa¹; **Pedro Correia**¹; **Sandra Perdigão**¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A síndrome da duplicação MECP2 é um doença rara recessiva ligada ao X, estando descritos cerca de 300 casos mundialmente. Manifesta-se com hipotonia neonatal, atraso do desenvolvimento psicomotor, maior suscetibilidade a infeções respiratórias e em 50% dos casos com epilepsia.

Caso Clínico: Homem de 23 anos, diagnosticado com a síndrome da duplicação MECP2. Apresentava hipotonia nos primeiros meses de vida, atraso psicomotor na infância, infeções urinárias e respiratórias recorrentes e epilepsia desde os 21 anos. As crises eram caracterizadas como episódios diários de perda súbita do tónus, sem sinais ou sintomas antecedentes e sem desencadeantes. Um mês depois apresentou também crises tónico-clónicas bilaterais frequentes. Inicialmente medicado com levetiracetam, mostrou melhoria parcial, mantendo crises atóni-

cas quinzenais. O EEG mostrava disfunção cerebral difusa e atividade epileptiforme multifocal e generalizada. O ecocardiograma transtorácico e Holter não mostraram alterações relevantes.

Nos meses seguintes apresentou múltiplas crises atônicas por dia, refratárias à medicação. Foi medicado com ácido valpróico, rufinamida, esclarcabazepina e zonisamida, sem qualquer benefício no controle das crises epiléticas. Neste contexto, as crises frequentes ocasionaram maior dependência do doente, com perda da capacidade de deambulação e maior apatia. Foi encaminhado para Centro de Epilepsia Refrataria para ponderar dieta cetogénica e/ou neuroestimulador.

Aos 22 anos, mantendo o mesmo quadro refratário à terapêutica com levetiracetam, ácido valpróico e zonisamida, decidiu-se associar clobazam. Verificou-se a cessação completa das crises epiléticas e melhoria da autonomia do doente. Mantém atualmente bom controlo da epilepsia, sem recorrência em avaliações subsequentes e mantendo a terapêutica supracitada.

Conclusão: Realça-se nesta doença rara que, nos casos descritos, pode manifestar-se com vários tipos de crises epiléticas e apresentar-se refratária à terapêutica em cerca de 82% dos casos. Salienta-se neste caso a aparente maior sensibilidade ao clobazam que permitiu controlar as crises epiléticas e constitui uma atipia em relação ao descrito na literatura.

EP-28 - CONTRIBUTO DO EXOMA NO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DE UMA ETIOLOGIA RARA DE EPILEPSIA ASSOCIADA A ATRASO DE DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR

Mafalda Matias¹; **Alyne Cordeiro**²; **Carolina Oliveira Gonçalves**³; **Teresa Barata Silvério**^{1,2}; **Juliette Dupont**⁴; **José Paulo Monteiro**¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 3-Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora, Portugal; 4-Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal

Introdução: A maioria dos casos de epilepsia associada a atraso de desenvolvimento psicomotor (ADPM) permanece sem etiologia. O exoma é uma ferramenta diagnóstica importante no estudo etiológico destas situações, permitindo uma melhor classificação e correlação genético-fenotípica. As mutações no gene *COL4A3BP* foram recentemente associadas a casos, embora raros, de epilepsia associada a ADPM. A hipótese subjacente seriam malformações corticais associadas a mutações nos genes do colagénio.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, 8 anos, diagnosticada com epilepsia e ADPM grave no primeiro ano de vida. Segunda filha de pais não consanguíneos, sem antecedentes familiares relevantes. Gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto de termo por cesariana, Apgar 8/9, peso 2945g (P10), comprimento 45,5 cm (P10), perímetro cefálico 33cm (P10). Período neonatal sem intercorrências. Atraso global das aquisições do desenvolvimento psicomotor desde os 6 meses. Aos nove meses inicia crises focais motoras, caracterizadas por versão oculocefálica para a direita e clonias da hemiface e mão direitas, inicialmente em contexto febril e, posteriormente, em apirexia, com boa resposta à monoterapia com levetiracetam. Ao exame objetivo destaca-se microcefalia (<P5), baixa estatura (<P5), dismorfia facial, mãos e pés pequenos, bruxismo e estereotipias vocais e motoras. Do estudo etiológico salienta-se: EEG com atividade paroxística frontal esquerda; RM-CE 1,5T re-

latada como normal; estudo metabólico e bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial normais; cariótipo 46 XX e estudo molecular do X frágil normal. Foi então avaliada em consulta de genética, onde realizou array-CGH sem deleções ou duplicações. Posteriormente, realizada sequenciação do exoma em trio, que identificou a variante *missense* c.779C>Tp.(Ser260Leu) em heterozigotia no gene *COL4A3BP*, classificada como patogénica.

Conclusão: Este caso ilustra um ADPM grave associado a uma síndrome epilética e achados fenotípicos previamente descritos na literatura associados à mutação no gene *COL4A3BP*. A descrição de futuros casos permitirá uma melhor compreensão da epileptogénese associada a este grupo de mutações.

EP-29 - PROVÁVEL TUMOR NEURONAL MULTINODULAR E VACUOLAR NUM CASO DE EPILEPSIA DE INÍCIO TARDIO

Mariana Seco¹; **Eduarda Pinto**²; **Heloísa Silva**³; **Catarina Cruto**^{1,3}; **Paula Salgado**¹; **Sara Duarte**¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O tumor neuronal multinodular e vacuolar (MVNT) é uma entidade recentemente descrita cuja história natural e epidemiologia não estão ainda bem definidas, encontrando-se provavelmente subdiagnosticada. Podem ser lesões assintomáticas ou associar-se a crises epiléticas.

Caso Clínico: Homem de 53 anos com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia e um episódio autolimitado de confusão em 2006. Admitido em 2022 no Serviço de Urgência por um episódio de movimentos involuntários da mão esquerda e desvio conjugado do olhar para a esquerda, sugestivo de crise focal motora sem perturbação da consciência. Não apresentava alterações ao exame neurológico. Na TC cerebral foi identificada uma lesão hemisférica direita hipodensa, de domínio subcortical, com envolvimento descontínuo da região temporoparietal, sem captação de contraste. A RM cerebral mostrou agregados de pequenas imagens de aspeto quístico hiperintensas em T2 e que não atenuam em T2FLAIR, rodeados por parênquima normal, sem efeito de massa ou captação de contraste. Esta lesão já se encontrava presente numa RM cerebral de 2006, na altura com menores dimensões. O EEG apresentava atividade lenta descontínua frontotemporal direita, sem atividade epilética. Considerando o padrão imagiológico típico, foi assumido como diagnóstico um provável MVNT com apresentação com crises de natureza epilética. O doente iniciou esclarcabazepina, sem recorrência dos episódios. Dada a estabilidade da lesão, a ausência de crises e a natureza benigna e indolente do tumor, não foi realizada biópsia para confirmação histológica do diagnóstico, optando-se por manter vigilância clínica e imagiológica.

Conclusão: Apresentamos um caso de provável MVNT com um curso de pelo menos 16 anos, cuja evolução apoia a estabilidade clínica e imagiológica descrita previamente na literatura em *follow-ups* mais curtos. Pretendemos salientar a importância da descrição destes casos para que melhor se compreenda a sua epidemiologia e história natural e, conseqüentemente, a orientação mais adequada.

EP-30 - A BRAIN ON FIRES

Miguel Saianda Duarte¹; Joana Vítor¹; Vasco Fonseca¹; Ana Isabel Gonçalves²; Nuno Canas¹; Vanessa Silva¹; Rita Pinto¹; Ana Cláudia Ribeiro¹; José Vale¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélito Mendonça, Funchal

Introdução: O NORSE-*new-onset refractory status epilepticus* é um estado mal epilético refratário, de novo, sem uma causa aguda estrutural, infecciosa, metabólica ou tóxica identificável. Um dos seus subtipos, FIRES-*febrile infection-related epilepsy syndrome* implica um quadro febril com início 2 semanas a 24 horas a anteceder o evento. É uma entidade rara associada a uma elevada morbimortalidade.

Caso Clínico: Homem, 19 anos, sem antecedentes patológicos e terapêutica ou vacinação recente. Trazido à urgência por crise tónico-clónica generalizada (CTCG) inaugural e quadro febril com 6 dias de evolução. No hospital apresentou 2 CTCG sem recuperação de consciência entre as mesmas, diagnóstico de estado de mal convulsivo, medicado com levetiracetam, valproato e lacosamida. Por manutenção do quadro de depressão grave de consciência (GSC 7) foi internado na UCI. LCR com citoquímico normal, vírus neurotrópicos e BOC negativas, EEG com processo encefalopático grave com padrão de delta brushes sobreposto, RM-CE sem alterações. Admitido ao diagnóstico de FIRES, foram pesquisados anticorpos anti-NMDA, AMPA, mGluR5, DPPX, IgLON5, nuerexina, LG11, CASPR2, GABA A e GABA B no soro e LCR, negativos. Foi medicado com metilprednisolona, IgIV e plasmaferese, e sob controlo EEG na UCI induzido surto-supressão com propofol, cetamina e midazolam e otimizada terapêutica com 5 FACE. Após controlo do estado de mal, reduziu gradualmente os FACE, iniciando prednisolona e azatioprina. O extenso estudo autoimune e paraneoplásico não revelou alterações. Iniciou ciclos de rituximab com boa resposta clínica, sendo actualmente o exame neurológico normal e tendo retomado as suas actividades académicas.

Conclusão: Apresenta-se um caso de FIRES por provável encefalite autoimune seronegativa. A raridade desta entidade e a dificuldade no diagnóstico etiológico, com achados laboratoriais e imagiológicos negativos tornam este caso exemplificativo da necessidade de alta suspeita clínica e da necessidade de instituição de terapêutica imunomoduladora precoce, que define o prognóstico.

EP-31 - MODULATION OF NEURONAL ACTIVITY AND GABAERGIC SYNAPSES BY AUTOANTIBODIES FROM EPILEPTIC PATIENTS

Catarina Rodrigues⁴; Inês V. Carvalho¹; Conceição Bento²; Josep Dalmau³; Carlos B. Duarte^{4,5}; Miranda Mele^{4,6}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Epilepsia Refractária – Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) (J.D., R.S.-V.), Hospital Clínic, Universitat de Barcelona, Spain; 4-CNC-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal.; 5-Department of Life Sciences, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.; 6-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

Introduction: Identifying circulating autoantibodies against neuronal proteins in the serum of epileptic patients refractory to the treatment with antiepileptic drugs revolutionized the epilepsy field, defining autoimmunity as a possible etiology.

Nowadays, autoimmune epilepsy has already been recognized as a distinct clinical entity. Although rare, GABA_A receptor (GABA_AR)-associated encephalitis is one of the most severe and challenging types of encephalitis described, related to severe refractory seizure episodes. GABA_AR plays a central role in the regulation of brain excitability, being the major mediator of fast inhibitory neurotransmission in the adult brain and highly down-regulated in epilepsy. Due to their rarity and recent discovery, understanding the molecular mechanisms mediating the effects of GABA_AR-autoantibodies is still limited and uncertain.

In this work, functional and molecular analyses were performed to uncover the effect of anti-GABA_AR-autoantibodies on hippocampal neuron network activity and GABAergic synapses.

Methods: Hippocampal neurons in culture were incubated with the patient's serum samples containing anti-GABA_AR antibodies and the analysis of neuronal network activity was performed using microelectrode arrays (MEA). The incubation of hippocampal neurons in culture with the serum containing GABA_AR-autoantibodies, followed by immunocytochemistry experiments based on live cell staining, were used to analyze the effect of GABA_AR-autoantibodies on GABA_AR expression on the neuronal plasma membrane.

Results: MEA experiments showed an increase in the strength and rhythmicity of network excitability induced by anti-GABA_AR-autoantibodies, resembling patients' clinical seizures. Furthermore, we found that anti-GABA_AR-autoantibodies promote the endocytosis of GABA_AR in hippocampal neurons preceding the observed functional alterations.

Conclusion: This work showed pathogenic mechanisms mediated by anti-GABA_AR-autoantibodies that might be based on epileptogenesis in anti-GABA_AR associated encephalitis. These findings may be the drivers for the future development of new antiepileptic strategies pointing to the preservation of GABAergic neurotransmission.

This project received the scientific Grant awarded by LPCE-2019.

EP-32 - ESTADO DE MAL EPILÉTICO SUPER-REFRATÁRIO DE NOVO (NORSE) NO ADULTO RESPONSIVO À DIETA CETOGÉNICA

João Moura¹; Gonçalo Videira¹; Rui Lopes¹; Maria Manuela Tavares¹; Ana Cavalheiro¹; João Chaves¹; Raquel Samões¹

1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: O estado de mal epilético super-refratário de novo (NORSE) define-se como um estado de mal de causa indeterminada após a investigação inicial, sendo o prognóstico reservado. A evidência que suporta as terapêuticas em uso é escassa. A dieta cetogénica tem demonstrado eficácia, mas a sua implementação pode ser difícil.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos, admitida na urgência por crise tónico-clónica bilateral (CTCB) inaugural em sono. Sem outros sintomas prévios ou desencadeantes identificáveis. Tinha antecedentes de perturbação delirante crónica e polidipsia primária de longa data. À admissão na sala de emergência apresentava automatismos mastigatórios e estereotipias bimanuais, sem abertura ocular à chamada, tendo ocorrido recidiva das CTCB sem recuperação. Estava subfebril (37,8°C), sem outras alterações ao exame objetivo. O EEG apresentava critérios de estado de mal. Analiticamente apresentava hiponatremia (124 mmol/L – próximo dos eu basal), sem outras alterações, incluindo no LCR e anticorpos antineuronais negativos no sangue e LCR. Sem achados relevantes na RM cerebral. Foi sedada com propofol até burst supressão e admitida em cuidados inten-

sivos. Foram sendo introduzidos e titulados vários fármacos anti-crise (levetiracetam, fenitoina, lacosamida, topiramato e perampanel) e fez pulsos de metilprednisolona. O estudo etiológico não foi conclusivo. Depois de duas tentativas de levante de sedação com recrudescimento do estado de mal, após 3 semanas, iniciou dieta cetogénica. A cetose foi atingida precocemente e após 48 horas de cetose tentou-se novo levante de sedação com melhoria clínica e eletroencefalográfica progressiva. Foi depois transferida para enfermaria nível 1, progredindo de forma favorável com redução progressiva da terapêutica anti-crise. Teve alta para unidade de reabilitação.

Conclusão: Apresentamos um caso de NORSE responsivo à dieta cetogénica, enfatizando a segurança e eficácia desta alternativa terapêutica. A dieta cetogénica é uma opção terapêutica em casos de NORSE, particularmente quando super-refratário e não se apura etiologia que tenha tratamento com evidência superior.

EP-33 - EPILEPSIA FOCAL REFRACTÁRIA NO ADULTO: NÃO ESQUECER A GENÉTICA

Patrícia Faustino¹; Rita Ventura²; Francisca Sá^{2,3}; Nuno Canas^{3,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Centro de Referência de Epilepsia Refratária CHLC e CHLO; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: Nos doentes com diagnóstico de epilepsia refratária em idade adulta as causas estruturais são as mais prevalentes. Considerando um doente com início de epilepsia em idade mais tardia, sem qualquer défice cognitivo e sem história familiar não costuma ser levantada a suspeita de etiologia genética.

Caso Clínico: Homem 32 anos, advogado, cognitivamente íntegro, apenas com tio-bisavô com epilepsia. Início aos 16 anos de crises tónico-clónicas generalizadas, sem aparente início focal. Período livre de crises até aos 25 anos, quando iniciou episódios com duração de até uma hora de perturbação da consciência, caracterizados por alteração da expressão facial, seguido de alteração comportamental com componente hiperssexual e automatismos manuais, alteração de responsividade e amnésia para o evento. O EEG revelou atividade epileptiforme bitemporal e a RM-CE não tinha alterações. Realizou punção lombar com citoquímico e estudo imunológico sem alterações. A monitorização por vídeo-EEG prolongado revelou abundante atividade paroxística multifocal, sem registo de crises clínicas. Houve necessidade de aumento de fármacos anti-crise epilética com controlo de crises apenas sob lamotrigina, clobazam, perampanel, zonisamida e dieta cetogénica. Em contexto de consulta de fertilidade, o doente realizou cariótipo que revelou mosaicismismo com cromossoma 20 em anel.

Conclusão: A síndrome do cromossoma 20 em anel é rara e subdiagnosticada. Está associada a epilepsia focal refratária com estados de mal não convulsivos frequentes, sendo que a maioria dos casos ocorrem de modo espontâneo e, portanto, sem história familiar. Neste doente em particular, o fenótipo mais ligeiro poderia ser justificado pelo padrão em mosaicismismo encontrado, existindo uma correlação entre a percentagem de células com o cromossoma em anel e a gravidade clínica. Este caso levanta a questão de que em certas situações de epilepsia refratária de etiologia indeterminada se possa considerar uma etiologia genética, mesmo na ausência de défice cognitivo ou história familiar.

EP-34 - SÍNDROME DO GIRASSOL: TRÊS CASOS DE UMA EPILEPSIA FOTOSSENSÍVEL PECULIAR

Gonçalo Videira¹; Pedro Marques¹; Inês Cardoso¹; Rui Chorão¹
1-Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A síndrome do girassol é uma epilepsia generalizada de início na criança. É caracterizada por fotossensibilidade marcada, comportamento heliotrópico e crises em que há inicialmente movimentos repetidos de aceno diante dos olhos, simulando luz intermitente. O seu diagnóstico diferencial inclui síndrome de Jeavons, tiques motores e perturbações obsessivo-compulsivas, sendo controverso se estes movimentos são voluntários e de autoindução ou integrantes da crise.

Casos Clínicos: Identificámos três crianças atualmente seguidas em consulta de Epilepsia Pediátrica por síndrome do girassol. São do género feminino, a idade atual varia entre os 5 e os 11 anos, e a idade de início entre os 3 e os 5 anos. Em todos os casos as crises se iniciam com abanar das mãos entre os olhos e a luz do sol, seguindo-se mioclonias palpebrais ou ausências. Duas das crianças também apresentaram crises tónico-clónicas generalizadas e todas têm um comportamento heliotrópico. Não se objetivou perturbação do desenvolvimento intelectual significativo. Duas doentes tinham alterações comportamentais, com seguimento em Pedopsiquiatria; uma das crianças foi inicialmente diagnosticada com tiques motores. Duas doentes têm pelo menos um familiar com fotossensibilidade ou epilepsia fotossensível. O EEG revelou atividade epileptiforme generalizada do tipo poliponta-onda e resposta fotoparoxística. Duas doentes tiveram um controlo satisfatório com valproato e clonazepam, e uma mantém uma epilepsia refratária. Os tratamentos não farmacológicos incluíram medidas de evicção (lentes escuras, chapéu), de difícil implementação nas crianças mais pequenas.

Conclusão: Apresentamos uma série de casos de uma síndrome epilética rara, com crises muito particulares, em contexto de fotossensibilidade. Além do tratamento farmacológico, habitualmente de eficácia reduzida, são da maior importância as estratégias comportamentais no sentido de evitar o heliotropismo e, assim, a recorrência das crises.

EP-35 - SÍNDROME DE ALIEN LIMB: PODERÁ INTEGRAR A SEMIOLOGIA ICTAL?

Rita Cagigal¹; Henrique Costa¹; J. A. Mendes Ribeiro²; António Martins Campos²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Laboratório de Neurofisiologia Clínica, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A síndrome de *alien limb* refere-se à atividade motora complexa, com aparente propósito, que não é iniciada de forma voluntária. É um fenómeno raro, de mecanismo desconhecido. Pensa-se que terá génese na disrupção das redes neuronais envolvidas nos movimentos dos membros e da sua interação com o ambiente: área motora suplementar, cíngulo anterior e, principalmente, o corpo caloso.

Existem poucos casos que descrevem este fenómeno como semiologia ictal de uma epilepsia focal. Reportamos um caso de *alien limb* em contexto de estado de mal não convulsivo.

Caso Clínico: Senhora, 74 anos. Antecedentes de AVC hemorrágico hemisférico esquerdo, com afasia motora ligeira e hemiparesia direita sequelares.

Recorreu ao SU por agravamento da afasia, associado a dis-

tonia do membro superior esquerdo, com evolução para crise tónico-clónica bilateral. Desde há 4 meses que apresentava episódios paroxísticos semelhantes ao supracitado, com frequência crescente, o que motivou vindas prévias ao SU. Estava medicada com levetiracetam, eslicarbazepina e a terminar ciclo de prilulfloxacilina para ITU.

Ao exame neurológico apresentava afasia motora grave e múltiplos episódios de tremor com componente clónico da mão esquerda, associado a postura distónica, alternado com *alien limb* ipsilateral.

Realizou eletroencefalograma, que revelou inscrição contínua de pontas ou ondas abruptas na região fronto-central esquerda com envolvimento da linha média, por vezes com propagação à região homóloga contralateral, a frequências variáveis atingindo os 8 Hz.

Foi assumido diagnóstico de estado de mal não convulsivo, de etiologia estrutural, desencadeado pelo uso de quinolonas.

A doente ficou internada 5 dias sob levetiracetam e lacosamida, sem recorrência dos episódios e com franca melhoria da afasia. O eletroencefalograma de controlo apresentava atividade lenta intermitente hemisférica esquerda, sem atividade epileptiforme.

Conclusão: A *alien limb* não é exclusivo da patologia neurodegenerativa e, portanto, deve ser considerada a etiologia epilética, sobretudo quando ocorre em episódios paroxísticos.

EP-36 - FIRES (FEBRILE INFECTION-RELATED EPILEPSY SYNDROME): DO PARADIGMA DIAGNÓSTICO AO DESAFIO TERAPÊUTICO

Rita Martins¹; Sofia Quintas¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: A FIRES (*febrile infection-related epilepsy syndrome*) é uma entidade pediátrica rara, associada a elevada morbi-mortalidade. Apresentamos três doentes com FIRES, pertencentes ao nosso centro (2011 a 2022). Em todos, foi realizada extensa investigação etiológica, que excluiu causas infecciosas, neurometabólicas, autoimunes/paraneoplásicas e genéticas.

Casos Clínicos:

Caso 1: Menino de 6 anos com febre e infecção respiratória alta. Progrediu desfavoravelmente para estado de mal epilético super-refractário (EME-SR), com crises clónicas dos membros esquerdos e evolução bilateral tónico-clónica. A RMCE documentava hipersinal T2/FLAIR dos gânglios da base. EEG demonstrava actividade epilética periódica bilateral. Esteve sob terapêutica anestésica durante 3 semanas. Realizou imunoterapia (metilprednisolona e imunoglobulina), hipotermia induzida e dieta cetogénica. Após terapêutica com anankira, às cinco semanas verificou-se estabilização das crises. Actualmente, apresenta atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) grave, discinesias dos membros superiores e epilepsia refractária.

Caso 2: Menino de 11 anos com febre e infecção respiratória alta. Admitido por EME-SR com dois meses de duração. Apresentava crises com versão cefálica esquerda e evolução bilateral tónico-clónica. EEG com actividade paroxística multifocal. RMCE documentava reforço leptomeníngeo supratentorial e hipersinal T2/FLAIR cortical difuso. Sob sedação anestésica durante 4 semanas. Realizou imunoterapia sequencial (metilprednisolona, imunoglobulina e plasmaferese), hipotermia induzida e dieta cetogénica. Realizou posteriormente anankira em ambulatório. Actualmente com 19 anos, apresenta ADPM grave e epilepsia refractária.

Caso 3: Menino de 10 anos com quadro febril isolado. EME-SR com duas semanas de evolução. Crises clónicas do hemisfério direito ou esquerdo. RMCE com hipersinal T2/FLAIR dos

sulcos da alta convexidade. EEG com actividade epilética intracrítica multifocal. Esteve em coma barbitúrico durante duas semanas. Actualmente com 22 anos, apresenta marcadas alterações cognitivo-comportamentais e epilepsia refractária.

Conclusão: Os três doentes sobreviveram à fase fulminante e evoluíram para cronicidade, com marcado atraso psicomotor e epilepsia refractária. A terapêutica com anankira, antagonista do receptor da IL-1, pode ser benéfica, sobretudo se iniciada precocemente.

EP-37 - ABORDAGEM TERAPÊUTICA NO NORSE (NEW ONSET REFRACTORY STATUS EPILEPTICUS): QUANDO INICIAR DIETA CETOGÉNICA?

Sara França¹; Axel Ferreira¹; Carla Batista¹

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos-Hospital de Pedro Hispano

Introdução: O NORSE é um estado de mal epilético super-refratário (EMESR) em doentes sem epilepsia prévia e sem uma etiologia clara. Representa cerca de 2% de todos os EMESR e está associado a uma elevada mortalidade. Não existem recomendações específicas para o tratamento, mas está preconizado que, após uma falência farmacológica, seja tentada dieta cetogénica.

Casos Clínicos:

Caso 1: Doente de 37 anos, antecedentes de tiroidite de Hashimoto/síndrome de Sjögren, admitida por EME documentando por EEG. Realizou tratamento com FACE e por manter EME refratário (EMER), evoluiu-se para tratamento anestésico (4 ciclos de surto-supressão) e tratamento imunomodulador (MP e IGIV). A RM-CE revelou um hipersinal em T2/FLAIR frontal-esquerdo. EM D12 por ausência de melhoria iniciou dieta cetogénica e ciclofosfamida. Em D20 documentou-se a resolução do EME. Cerca de 84 dias após a admissão teve alta sem défices neurológicos focais, com ligeira alteração comportamental.

Caso 2: Doente de 21 anos internada por EME precedido de síndrome febril. Realizou tratamento com FACE e por manter EMER, evoluiu-se para tratamento anestésico (7 ciclos de surto-supressão) e tratamento imunomodulador. Apesar do tratamento instituído, em D19 manteve-se em EME, com electrográficas recorrentes. A RM-CE foi normal. Iniciou dieta cetogénica, com dificuldade em obter cetose, facto potencialmente atribuída a íleo paralítico, o que também dificultou os demais tratamentos. A doente evoluiu com choque hipovolémico e morte em D20.

Conclusão: Não existem orientações rígidas para o NORSE/FIRES, sendo possível uma miríade de terapêuticas, entre as quais a dieta cetogénica. Especula-se que no primeiro caso, a precocidade dos tratamentos possa ter contribuído para o bom prognóstico. Já no segundo caso, os efeitos laterais dos múltiplos fármacos poderão ter contribuído para o íleo, o que limitou a atuação de outros tratamentos, nomeadamente a dieta cetogénica remetendos-nos, para a dificuldade em gerir estas terapêuticas, sobretudo em relação ao melhor *timing* de introdução das mesmas.

EP-38 - ESTADO DE MAL EPILEPTICO SUPER REFRACTÁRIO (EMESR) SECUNDÁRIO A EMBOLIA GASOSA CEREBRAL

Sara França¹; Luís Ribeiro¹; Carla Batista¹; Catarina Cruto¹

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital de Pedro Hispano

Introdução: A embolia de gás arterial cerebral (EGAC) é um evento raro, e ocorre quando um gás, geralmente o ar, entra na circulação arterial cerebral. O tratamento com oxigenoterapia hiperbárica reduziu de forma considerável a mortalidade

associada a esta entidade. Cerca 20% destas embolias cursam com crises epiléticas e um número ainda mais escasso evoluiu para EMESR.

Caso Clínico: Mulher de 57 anos, autónoma, com instalação de coma súbito e mioclonias, alguns minutos após ter realizado uma desvitalização dentária. Por manter compromisso significativo da consciência foi sedada e entubada e transportada para o hospital. A TC-CE revelou hipodensidades lineares nos sulcos corticais cerebrais configurando alterações típicas de embolia gasosa. Realizou oxigenoterapia hiperbárica com resolução das bolhas, mas sem melhoria clínica. Realizou EEG que revelou crises epiléticas recorrentes com início fronto-central esquerdo suportando, o diagnóstico de estado de mal epilético (EME). A RM-CE documentou lesões frontais bilaterais com hipersinal em T2, sem restrição à difusão. Por ausência de resposta a vários fármacos anti-crisis epiléticas (FACE) decidiu-se evoluir para terapêutica anestésica, tendo sido necessário realizar 3 ciclos de surto-supressão, até resolução do EME, 20 dias depois do início do quadro. À data da alta, apresentava-se vígil, com ligeira disfunção cognitiva, hemiparesia esquerda, mas capaz de marcha autónoma.

Conclusão: Os autores apresentam um caso de EMESR cujo prognóstico inicial era francamente desfavorável, quer pela etiologia e pela mortalidade descrita na EGAC assim como pela persistência do estado de mal mesmo após vários ciclos de surto supressão. O mecanismo proposto para as crises na EGAC está relacionado com uma hipoperfusão transitória. Neste caso o rápido acesso à oxigenoterapia hiperbárica poderá ter contribuído para a minimização das lesões sequelares isquémicas com e sobrevivência da doente sem sequelas major.

EP-39 - SUBACUTE ENCEPHALOPATHY WITH SEIZURES IN ALCOHOLICS SYNDROME: AN UNDERDIAGNOSED DISORDER IN CHRONIC ALCOHOLISM

Sara Matos¹; Isabel Rovisco Monteiro¹; Inês Carvalho¹; José Vieira Barbosa¹; Conceição Bento¹; Fernando Matias¹; Sónia Batista¹

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Center, Coimbra, Portugal

Introduction: Subacute encephalopathy with seizures in alcoholics (SESA) syndrome is a rare clinical manifestation in patients with chronic alcohol abuse, that is distinct from typical alcohol withdrawal seizures and requires a different diagnostic and management approach.

Case Report: A 58-year-old male with a history of alcohol abuse and no previous seizure history presented to the hospital with altered mental status and left hemiparesis. His blood tests were unremarkable. Brain MRI revealed a right thalamus and cortical frontal hyperintensities, suggesting an inflammatory process. PET-FDG demonstrated congruent focal hypermetabolism of the right frontal lobe. CSF studies showed values within the normal ranges for proteins and cells. The serum and CSF panel excluded infectious and autoimmune disorders. An electroencephalogram (EEG) performed at this point disclosed lateralized right parietooccipital periodic discharges. Treatment with intravenous levetiracetam, acid valproic and lacosamide was started. In the following days, his mental state slowly improved. Several consecutive EEGs revealed focal right frontal slow waves but epileptiform discharges were not seen. The patient was discharged with oral levetiracetam and lacosamide without recurrence of seizure for a follow-up period of 2 years.

Conclusion: The incidence of SESA is thought to be under-

estimated as many patients may be misdiagnosed with alcohol withdrawal seizures. An accurate diagnosis is essential since long-term treatment with antiepileptic medication may be required to prevent recurrence.

EP-40 - ENCEFALITE ANTI-LGI1: UM DOENTE, TRÊS TIPOS DE CRISES

Tiago Millner¹; Ângela Abreu¹; Andreia Fernandes¹; Teresa Aguiar¹
1-Hospital Central do Funchal

Introdução: Encefalite auto-imune é uma causa rara, mas tratável de epilepsia. A encefalite anti-LGI1 caracteriza-se habitualmente por alterações mnésicas e da percepção, crises focais, crises distónicas fácio-braquiais, hiponatremia e perturbações do sono.

Caso Clínico: Mulher de 66 anos, que em julho de 2022 inicia quadro de alucinações olfactivas e auditivo-visuais com crítica, e episódios de parestesias com duração de segundos do hemicorpo esquerdo com início na hemiface e progressão ao membro inferior. Tinha adicionalmente queixas mnésicas. Um mês depois é admitida em SU por crise convulsiva tónico-clónica generalizada. Analiticamente apresentava hiponatremia grave, compatível com SIADH. Em outubro de 2022 relatava múltiplos episódios diários de mal-estar epigástrico ascendente seguido de postura distónica da mão direita e esgar facial, com duração de segundos. Da investigação realizada destaca-se RM-CE com meningioma no pólo temporal anterior esquerdo, sem outras alterações, citoquímico do LCR sem alterações, EEG com surtos de ondas delta de predomínio à esquerda e anticorpos anti-LGI1 séricos positivos. O estudo de neoplasia oculta foi negativo. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona 1g/ev com melhoria clínica parcial, seguido de 5 dias de imunoglobulina humana EV (IgEV) 0,4 g/kg/dia com franca melhoria clínica e resolução da hiponatremia. Ficou sob corticoterapia 1 mg/kg/dia. Por recorrência da sintomatologia 4 semanas após IgEV, repetiu IgEV com melhoria clínica e foi proposto rituximab, aguardando parecer da comissão de farmácia.

Conclusão: Pretendemos salientar a relevância não só da semiologia das crises, que pode ser múltipla, mas também da presença de outros sinais de alarme como alterações da percepção, memória, comportamento e alterações iónicas que, na presença de uma epilepsia de novo, deverão obrigatoriamente levar à investigação e tratamento de etiologia autoimune. Adicionalmente, na ausência de resposta à corticoterapia, deverão ser instituídas terapêuticas dirigidas à eliminação de anticorpos de superfície, patogénicos e circulantes.

EP-41 - SINTOMATOLOGIA PSICOPATOLÓGICA E EPILEPSIA: TRÊS CASOS CLÍNICOS ILUSTRATIVOS DA SUA ASSOCIAÇÃO

Sara Lima¹; Carolina Azóia¹; Catarina Silva¹; Andreia Veiga¹; Pedro Guimarães¹

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

Introdução: A relação entre os distúrbios epiléticos e psiquiátricos é bidireccional, sendo que as psicoses em doentes epiléticos podem ser classificadas tanto de acordo com a sua relação temporal com a crise epilética, como também pela ocorrência de normalização do electroencefalograma. Determinados fármacos antipsicóticos estão associados a significativa diminuição do limiar epileptogénico.

Casos Clínicos: Apresentamos três casos clínicos, que ilustram a intrínseca relação entre sintomatologia psicopatológica e crises epiléticas. O primeiro doente, sexo masculino, de 78 anos, com antecedentes de perturbação psicótica partilhada, inicia crises epiléticas após introdução de clozapina, apresentando melhoria da sintomatologia psiquiátrica após as crises, mas com subsequente deterioração aquando da gradual normalização electroencefalográfica. A segunda doente, sexo feminino, 57 anos, com antecedentes de epilepsia refratária, inicia quadro de alterações de comportamento, três meses após ter sido submetida a amigdalohipocampectomia, não havendo relato de crises epiléticas desde o procedimento cirúrgico. O terceiro doente, sexo masculino, 60 anos, também com antecedentes de epilepsia refratária, apresenta alterações do comportamento no período pré-ictal, particularmente nos três dias antes da crise, e melhoria do humor após a crise. Em todos os doentes são iniciados neurolépticos, na tentativa de melhoria da sintomatologia psicopatológica, com respostas variadas.

Conclusão: As perturbações psiquiátricas associadas a crises epiléticas possuem apresentações diversas e constituem um desafio diagnóstico e terapêutico. A associação de neurolépticos e antiepiléticos para controlo sintomatológico é frequente.

EP-42 - ENCEFALOPATIA EPILÉTICA GRAVE COM DOENÇA DE MOVIMENTO ASSOCIADA A MUTAÇÃO DE NOVO NO GENE GABRA2

Teresa Barata Silvério^{1,2}; **Alyne Cordeiro**²; **Carolina Oliveira Gonçalves**³; **Mafalda Matias**¹; **Ana Berta Sousa**⁴; **José Paulo Monteiro**¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada, Portugal; 3-Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca, EPE, Amadora, Portugal; 4-Serviço de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal

Introdução: Os receptores GABA A têm um papel fundamental na regulação inibitória da atividade neuronal. As mutações envolvendo este receptor correlacionam-se com o desenvolvimento de diversas formas de epilepsia, como crises febris e encefalopatia epilética. Recentemente foram descritas mutações de novo no gene GABRA2 associadas a epilepsia e atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM).

Caso Clínico: Adolescente do sexo masculino, 17 anos, primeiro e único filho de pais saudáveis não consanguíneos. Gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto distócico por cesariana. Apgar 7/8, peso 2910 g (P15), comprimento 49 cm (P15-50), perímetro cefálico 34 cm (P15-50). Seguimento em Neuropediatria a partir dos dois meses de vida por epilepsia, com crises caracterizadas por espasmos tónicos e crises parciais com generalização secundária, refratária à terapêutica, associadas a ADPM e hipotonia com agravamento progressivo, sem aquisição de marcha ou linguagem. Apresentava dismorfismos faciais, com pavilhões auriculares grandes e anteversão das narinas, hipotonia global com contracturas distais, movimentos coreiformes dos membros. Da extensa investigação etiológica destacou-se: RM-CE sem alterações; cariótipo 46 XY; estudo metabólico e da cadeia mitocondrial sem alterações; eletromiograma e biópsia muscular normais; EEG com atividade paroxística generalizada e focal occipital esquerda e temporal posterior direita. Realizou ainda array CGH com alterações de significado incerto e finalmente o exoma em trio que permitiu esclarecer a etiologia

desta encefalopatia epileptica: uma mutação no gene GABRA2, c.838A>G;Cp.(Asn280His). A evolução clínica foi desfavorável, vindo a falecer com 17 anos por infeção respiratória.

Conclusão: O nosso caso ilustra uma mutação de novo no gene GABRA2 associada a encefalopatia epilética, dismorfia facial, hipotonia generalizada e mortalidade precoce, como previamente descrito na literatura. O GABRA2 está localizado no cromossoma 4, em conjunto com outros genes envolvidos na regulação da atividade neuronal, e é altamente expresso no hipocampo. A identificação de futuros casos poderá ajudar na descrição fenotípica desta síndrome e compreensão da sua fisiopatologia.

EP-43 - EPILEPSIA DE INÍCIO TARDIO E PATOLOGIA MICROVASCULAR SUBCLÍNICA

Ricardo Pires¹; **Fábio Gomes**²; **Rute Teotónio**²; **Francisco Sales**²; **Conceição Bento**²; **Daniela Pereira**¹

1-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A epilepsia de início tardio (EIT), i.e., após os 60 anos de idade, tem como causa mais comum o acidente vascular cerebral, seguida da patologia neurodegenerativa, neoplásica e traumática. Na ausência de etiologia definida, tem sido proposta uma ligação causal com fatores de risco vascular (como hipercolesterolemia e hipertensão) e a presença imagiológica de alterações microvasculares, sendo, contudo, ainda escassa a evidência científica.

O objectivo foi avaliar as características clínicas, imagiológicas e electroencefalográficas de doentes com epilepsia de início tardio, com etiologia indeterminada e doença microvascular documentada em RM.

Métodos: Avaliação retrospectiva de RM de doentes com EIT e indivíduos com >60 anos com patologia microvascular incidental reportada, tendo em consideração: topografia das lesões da substância branca (periventricular e/ou subcortical), carga lesional de acordo com a escala de Fazekas, presença de micro-hemorragias, siderose, micro-enfartes corticais. Realizada segmentação e volumetria automática através da plataforma online volBrain (<https://www.volbrain.upv.es>). Efetuaram-se testes paramétricos para comparação entre grupos, com correção de Bonferroni.

Resultados: Incluídos 15 indivíduos com EIT (53% sexo masculino, idade média 73,9) e 17 no grupo de controlo (47% sexo masculino, idade média 73,9). A atividade inter-ictal estava localizada ao lobo temporal na totalidade dos doentes; 80% destes apresentavam-se sem crises há mais de um ano, a maioria (93,3%) com 1 FACE. Das variáveis imagiológicas, apenas o volume lesional atingiu significância estatística ($p=0,007$), sendo superior no grupo de controlo.

Conclusão: A carga lesional não parece contribuir para a EIT, havendo aliás um maior volume de lesões no grupo controlo, podendo representar um viés de seleção da amostra. Foram identificados mais micro-enfartes corticais no grupo epilepsia, porém num número muito reduzido, não tendo alcançado significância estatística. Uma limitação importante para a análise volumétrica e identificação de micro-enfartes corticais foi a falta de sequências tridimensionais isotrópicas em muitos casos, reforçando-se a importância de um protocolo estruturado.

EP-44 - COMPLEXOS PERIÓDICOS NA MENINGOENCEFALITE HERPÉTICA: QUAL A MELHOR ABORDAGEM TERAPÊUTICA?

Sara França¹; Axel Ferreira¹; Carla Batista¹; João Felgueiras¹; Margarida Calejo¹; Catarina Cruto¹

1-Serviço de Neurologia da ULSM-HPH

Introdução: A encefalite por vírus herpes simplex (HSV) é uma doença devastadora e, por vezes mortal, caracterizada por um atingimento preferencial do lobo temporal. Cursa frequentemente com crises epiléticas e complexos periódicos lateralizados (LPDs) de predomínio temporal, no electroencefalograma.

Estes tipos de padrões, quando associados a alteração da consciência, podem colocar dúvidas de diagnóstico e terapêutica desafiantes.

Casos Clínicos:

Caso 1. Homem de 70 anos admitido por quadro de febre e alteração do comportamento. O estudo de LCR evidenciou uma infecção do SNC por HSV-1 e o EEG revelou LPDs temporais posteriores, tendo iniciado aciclovir e fármacos anti-crisas epiléticas (FACE). A RM-CE revelou alterações sugestivas de meningoencefalite herpética, com atingimento bi-temporal marcado. Apesar da terapêutica evoluiu para um estado comatoso. Repetiu EEG que revelou flutuação marcada dos LPDs, com critérios para estado de mal epilético possível. Realizou dois ciclos de surto-supressão (SS) com melhoria eletroencefalográfica e clínica progressivas. Manteve-se sob FACE e teve alta três semanas depois com uma afasia motora.

Caso 2. Homem de 62 anos, admitido por afasia e clonias do hemisfério direito. Foi documentada uma infecção por HSV-1, tendo iniciado tratamento com aciclovir e FACE. O EEG evidenciou um padrão periódico temporal posterior esquerdo e crises electroclínicas com início na mesma localização, existindo critérios para EME convulsivo focal. A RM-CE revelou um hiper-sinal cortical temporo-parietal esquerdo. Apresentou evolução clínica favorável e teve alta, com disfunção cognitiva e afasia motora sequelares.

Conclusão: A encefalite herpética cursa tipicamente com alterações estruturais do lobo temporal e LPDs. Nos doentes que apresentam alteração isolada da consciência, este padrão, sobretudo quando associado a flutuação de frequência e morfologias mais complexas, pode constituir um desafio de diagnóstico, dentro do *continuum ictal-interictal*, com consequente implicação terapêutica. Nalguns doentes, como evidenciado no primeiro caso descrito, pode ser necessário uma rápida escalada terapêutica para um desfecho favorável.

EP-45 - SÉRIE DE DOENTES ACOMPANHADOS EM CONSULTA DE EPILEPSIA NO HOSPITAL DE BRAGA SUBMETIDOS A CIRURGIA

Sofia Reis Marques¹; Luís Rufo Costa²; Célia Machado¹; João Pereira¹; Esmeralda Lourenço¹; Fátima Almeida¹

1-Hospital de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: Aproximadamente um em três doentes com epilepsia não atinge controlo das crises com fármacos anti-crisas epiléticas (FACE). A cirurgia é uma opção terapêutica segura e eficaz, podendo reduzir a frequência das crises, bem como a morbilidade associada à Epilepsia

O objectivo do estudo foi avaliar a eficácia da cirurgia da epilepsia na redução da frequência das crises e investigar as suas complicações, assim como dos exames invasivos realizados no contexto da avaliação pré operatória numa amostra de doentes com epilepsia refratária acompanhados em consulta de Epilepsia no hospital de Braga (HB).

Métodos: Realizamos um estudo retrospectivo através da análise do processo clínico de todos os doentes com idade ≥ 18 anos (à data da cirurgia) submetidos a cirurgia ressectiva. Foram excluídos doentes submetidos a cirurgia paliativa ou implantação de estimulador do nervo vago, ou cujo período de *follow-up* após cirurgia era inferior a 24 meses.

Resultados: A nossa amostra é constituída por 16 doentes, 8 (50%) do sexo feminino. A maioria (10, 62,5%) apresentava predominantemente crises focais com perturbação da consciência e a frequência média pré-cirurgia era de 8 crises epiléticas por mês. Treze doentes (81,3%) estavam medicados com 3 ou 4 FACE. Apenas um doente foi proposto com uma ressonância magnética (RM) não lesional, com necessidade de colocação de eléctrodos subdurais. A cirurgia mais realizada foi a amigdalohipocampectomia (10, 62,5%) e a complicação mais frequente foi a alteração de linguagem (6, 37,5%), persistente em três doentes (18,8%). Na última avaliação, apesar de 87.5% (14) não ter tido qualquer crise nos últimos 6 meses, apenas três doentes se encontravam totalmente livres de crises desde a cirurgia (classe I - A na classificação de Engel).

Conclusão: A cirurgia de epilepsia é segura e bastante eficaz na redução da frequência de crises, com o potencial de deixar o doente livre de crises.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 35.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Adriana Ribeiro	CO-21	Clara Chamadoira	EP-09
Alberto Leal	CO-01	Cláudia Carvalho	CO-12
Alexandra Santos	CO-14; CO-16; CO-17	Cláudia Lemos	EP-10
Alexandre Rainha Campos	CO-18	Cláudia Monteiro	CO-21
Alyne Cordeiro	EP-05; EP-28; EP-42	Conceição Bento	CO-07; CO-08; CO-19; EP-31; EP-39; EP-43
Ana Afonso	EP-11	Conceição Robalo	CO-09; EP-11; EP-15; EP-16
Ana Aires	CO-20	Constança Santos	EP-16
Ana Berta Sousa	EP-42	Cristina Garrido	CO-21
Ana Cavalheiro	CO-12; EP-32	Cristina Lopes Da Mota	EP-07
Ana Cláudia Ribeiro	EP-30	Cristina Pereira	CO-09; EP-11; EP-15; EP-16
Ana Filipa Lopes	CO-06	Cristina Santos	CO-12
Ana Franco	CO-11	Daniel Dias	EP-13
Ana Fred	CO-02	Daniela Dos Santos Bento	EP-18
Ana Graça Velon	CO-04; EP-01	Daniela Oliveira	EP-15
Ana Isabel Dias	CO-22; EP-23	Daniela Pereira	EP-43
Ana Isabel Gonçalves	EP-30	Danna Krupka	CO-17
Ana Isabel Pereira	EP-13	Diana Duro	CO-07
Ana Isabel Silva	CO-08	Diogo Antão	EP-19; EP-20
Ana João Marques	EP-01	Diogo Simão	CO-18
Ana Magalhães	EP-10	Duarte Carapinha	EP-14
Ana Patrícia Antunes	CO-11	Duarte Salgado	EP-20
Ana Rita Peralta	CO-11	Dulcília Lages	EP-16
Ana Rocha	EP-10	Eduarda Pinto	EP-29
Ana Sofia Milheiro	CO-06	Esmeralda Lourenço	EP-45
André Costa	CO-04; EP-01	Fábio Gomes	EP-43
André Fernandes	EP-09	Fabio Martino Doniselli	CO-13
André Paula	CO-11	Fátima Almeida	EP-45
André Pereira	EP-10	Fernanda Rodrigues	EP-11
Andrea Cabral	EP-02	Fernando Matias	EP-39
Andreia Fernandes	EP-40	Filipa Rodrigues	CO-09
Andreia Matas	EP-01	Filipe Palavra	CO-09
Andreia Pereira	CO-22; EP-23	Francisca Sá	CO-14; CO-15; CO-16; CO-17; EP-33
Andreia Veiga	CO-04; EP-18; EP-41	Francisco Esteves	CO-04; EP-18
Ângela Abreu	EP-40	Francisco Sales	CO-07; CO-08; CO-19; EP-43
Ângela Costa	CO-03	Frederico Duarte	EP-06
Ângelo Fonseca	EP-06	Giuseppe Didato	CO-13
António Costa	EP-03; EP-04	Gonçalo Videira	EP-03; EP-21; EP-32; EP-34
António Martins Campos	EP-35	Helena Cordeiro	CO-01
António Martins De Campos	EP-02; EP-07	Helena Gens	CO-07
Anushcka Silva-Spínola	CO-07	Helena Rocha	CO-03; CO-20; EP-08; EP-09
Augusto Ferreira	CO-20; EP-09	Heloísa Silva	EP-12; EP-29
Axel Ferreira	EP-06; EP-12; EP-37; EP-44	Henrique Costa	EP-35
Bárbara Leal	CO-12	Hugo Plácido Da Silva	CO-02
Bárbara Martins	EP-08	Inês Baldeiras	CO-07
Bárbara Teixeira	CO-03	Inês Cardoso	EP-34
Carla Batista	EP-37; EP-38; EP-44	Inês Carrilho	CO-21; EP-21
Carla Bentes	CO-02; CO-18	Inês Carvalho	EP-39
Carla Morgado	EP-17; EP-25; EP-26	Inês Margarido	CO-20
Carlos B. Duarte	CO-08; EP-31	Inês Menezes Cordeiro	CO-10
Cármén Costa	CO-09	Inês Nunes Vicente	EP-15
Carolina Azóia	EP-41	Inês V. Carvalho	CO-08; EP-15; EP-31
Carolina Fraga	CO-21	Isabel Loução Amorim	EP-17
Carolina Gavancho	CO-10	Isabel Lucas	EP-16
Carolina Oliveira Gonçalves	EP-28; EP-42	Isabel Rovisco Monteiro	EP-39
Catarina Bernardes	CO-07; CO-19	Isabel Santana	CO-07
Catarina Borges	CO-04; EP-18	J. A. Mendes Ribeiro	EP-35
Catarina Caldeiras	CO-03; CO-20; EP-08	Jessica Branco	CO-18
Catarina Cruto	EP-06; EP-12; EP-29; EP-38; EP-44	Joana Almeida	EP-16
Catarina Rodrigues	CO-08; EP-31	Joana Amaral	CO-09
Catarina Silva	EP-41	Joana Faustino	EP-23
Célia Machado	EP-17; EP-25; EP-26; EP-45	Joana Fonte	EP-21

Joana Lopes	CO-12; EP-03	Miguel Pimenta	CO-10
Joana Marques	EP-19	Miguel Saianda Duarte	EP-30
Joana Martins	EP-04; EP-06	Miguel Tábuas-Pereira	CO-07
Joana Novo	EP-02	Miranda Mele	CO-08; EP-31
Joana Ribeiro	CO-09	Mrinalini Honavar	EP-12
Joana Vítor	EP-30	Nuno Canas	CO-14; EP-30; EP-33
João Carvalho	CO-06	Octávia Brás	CO-15
João Chaves	CO-12; EP-13; EP-21; EP-24; EP-32	Patrícia Faustino	CO-10; EP-33
João Durães	CO-07	Paula Salgado	EP-06; EP-29
João Estrada	EP-23	Paulo Ferreira	EP-12
João Felgueiras	EP-06; EP-44	Paulo Pinho E Costa	CO-12
João Meira	EP-09	Paulo Simões Coelho	EP-12
João Moura	EP-32	Pedro Cabral	CO-16
João Parente Freixo	EP-21	Pedro Correia	EP-27
João Paulo Gabriel	EP-01	Pedro Faustino	CO-07; CO-19
João Pereira	EP-25; EP-26; EP-45	Pedro Guimarães	CO-04; EP-01; EP-18; EP-41
João Peres	EP-14	Pedro Marques	EP-34
João Ramos	CO-13	Pelo Grupo De Cirurgia De Epilepsia	EP-09
João Saraiva	EP-25; EP-26	Rafaela Costa	CO-03; CO-20
João Soares Fernandes	EP-25; EP-26	Raquel Samões	CO-12; EP-03; EP-32
Joel Freitas	CO-21; EP-04; EP-24	Ricardo Pires	EP-43
Jorge Oliveira	EP-21	Ricardo Rego	CO-20; EP-08; EP-09
José Augusto Mendes Ribeiro	EP-02	Ricardo Soares-Dos-Reis	EP-08
José Bandeira Costa	EP-20	Ricardo Taipa	EP-13
José Carlos Ferreira	CO-16	Rita Cagigal	EP-35
José Maria Bandeira Costa	EP-19	Rita Lopes Da Silva	EP-23
José Mendes Ribeiro	EP-07	Rita Lopes Silva	CO-22
José Paulo Monteiro	CO-06; EP-28; EP-42	Rita Martins	EP-36
José Pedro Vieira	CO-22; EP-23	Rita Peleção	CO-17
José Silva	EP-03; EP-04	Rita Pinheiro	EP-14
José Vale	EP-30	Rita Pinto	EP-30
José Vieira Barbosa	EP-39	Rita Ventura	CO-17; EP-33
Josep Dalmau	EP-31	Rosário Cunha	CO-19
Juliette Dupont	EP-28	Rui Chorão	CO-04; CO-21; EP-04; EP-18; EP-21; EP-34
Laura Azurara	EP-23	Rui Lopes	EP-32
Lénia Silva	EP-24	Rute Teotónio	CO-08; CO-19; EP-43
Luís Ribeiro	EP-38	Sandra Brás	CO-12
Luís Roseta	CO-19	Sandra H. Vaz	CO-05
Luís Rufo Costa	EP-25; EP-26; EP-27; EP-45	Sandra Jacinto	CO-22; EP-23
Luisa Rocha	EP-22	Sandra Perdigão	EP-27
Mafalda Matias	EP-28; EP-42	Sara Cavaco	CO-12
Manuel Rito	EP-09	Sara Duarte	EP-29
Manuela Mafra	EP-19	Sara França	EP-37; EP-38; EP-44
Manuela Santos	CO-21	Sara Lima	EP-18; EP-41
Margarida Calejo	EP-12; EP-44	Sara Matos	EP-39
Margarida Ferro	CO-10; CO-13	Sara Parreira	CO-11
Margarida Henriques	EP-15	Sérgio B. Sousa	EP-15
Maria Do Céu Branco	EP-01	Silvia Moreira	EP-22
Maria João Leitão	CO-07	Sofia Quintas	CO-18; EP-36
Maria José Fonseca	EP-22	Sofia Reis Marques	EP-45
Maria Manuela Tavares	EP-32	Sónia Batista	EP-39
Maria Rita Peleção	CO-16	Sónia Figueiroa	EP-04
Maria Rosário Almeida	CO-07	Susana Guimarães	EP-12
Mariana Abreu	CO-02	Tatiana Morais	CO-05
Mariana B. Morais	CO-05; CO-14; CO-16	Teresa Aguiar	EP-40
Mariana Fernandes	EP-20	Teresa Barata Silvério	EP-28; EP-42
Mariana Gaspar	CO-06	Teresa Paíno	CO-22
Mariana Seco	EP-29	Teresa Pimentel	EP-19; EP-20
Mariana Silva	CO-15	Tiago Jesus	EP-05
Mariana Valente Fernandes	EP-19	Tiago Millner	EP-40
Mariana Vargas	CO-04	Vanessa Silva	EP-30
Mário Rainha Campos	EP-22	Vasco Fonseca	EP-30
Marisa Lima	CO-07	Vicente Garção	CO-02
Marta Magriço	CO-17	Vítor Ferreira	CO-17
Michel Mendes	EP-18	Vítor Mendes Ferreira	CO-14
Miguel Grunho	EP-05	Vitória Silva De Melo	EP-02

CONGRESSO SPDMov 2023

Luso | 17 e 18 março 2023

Organização: Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento



POSTERS

P1. A REALIDADE VIRTUAL NA REABILITAÇÃO DOS DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON

Diana Oliveira¹, David Moura¹, Sara Silva¹, Joana Ramalho¹, Filipa Gouveia¹, Luísa Pinto¹, Sofia Toste¹

1-Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Serviço de Medicina Física e de Reabilitação

dianajessicaoliveira95@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson (DP) resulta de uma disfunção dos gânglios da base, causada por alterações degenerativas no sistema nervoso. A sua prevalência em Portugal é de 180/100000 habitantes. Recentemente, tem-se verificado interesse crescente no uso da realidade virtual (RV) na reabilitação dos doentes com disfunções neurológicas.

O objetivo foi avaliar a eficácia da RV na reabilitação dos doentes com DP.

Metodologia: Realizou-se uma pesquisa nas bases de dados MEDLINE (PubMed) e Cochrane, utilizando os termos "Parkinson's disease" e "virtual reality rehabilitation". Foram selecionados ensaios clínicos randomizados, meta-análises e revisões sistemáticas, dos últimos 5 anos, escritos em Inglês. Excluíram-se protocolos, estudos que não abordavam a RV ou a DP, que não comparavam a RV com a reabilitação convencional (RC) e meta-análises e revisões sistemáticas que incluíam outras doenças neurológicas. Dos 31 artigos obtidos, foram selecionados 12 de acordo com os critérios mencionados.

Resultados: A RC consistiu em treino de mobilização, fortalecimento, equilíbrio e coordenação. O programa de RV incluiu o mesmo tipo de treino através de jogos didáticos com equipamento avançado. Nos estudos envolvidos foi instituído um programa de reabilitação com RV, de 2-5 sessões por semana, 20-60 minutos cada, durante 4-12 semanas. Nove dos estudos incluídos mostraram diferenças estatisticamente significativas na maioria dos *outcomes* analisados, com melhores resultados no grupo submetido a RV em comparação com a RC. A melhoria obtida foi essencialmente no padrão de marcha e equilíbrio, mas também nos movimentos dos membros superiores, cognição e qualidade de vida. Pensa-se que a RV atua através do *feedback* multissensorial, permitindo a criação de novas conexões durante o processo de aprendizagem.

Conclusão: O programa de reabilitação com RV parece ser mais eficaz do que o programa de RC. Ainda não existe consenso relativamente à frequência e duração do programa de reabilitação mais benéfico, nem quanto ao tipo de RV.

P2. "NÓS VIVEMOS COM ISTO": PERSPETIVAS DOS PACIENTES E CUIDADORES DE DOENÇA DE HUNTINGTON SOBRE O PAPEL DA FISIOTERAPIA: ESTUDO QUALITATIVO

Inês Agostinho¹, Maria Patriarca¹, João Casaca Carreira^{1,2}

1-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal;

2-Escola Superior de Saúde do Alcoitão

ines07agostinho@gmail.com

Introdução: A doença de Huntington é uma condição hereditária autossómica dominante de carácter neurodegenerativo. Combina alterações motoras, cognitivas e comportamentais. Atualmente, a fisioterapia para a doença Huntington abarca intervenções como o exercício, a promoção da atividade física, o treino de equilíbrio e de tarefas específicas e educação ao doente. Procura desta forma capacitar os doentes que apresentam dificuldades, limitações nas atividades e restrições na participação a atingir o seu estado funcional. Porém, a literatura que relaciona a doença de Huntington com a fisioterapia é escassa, não sendo conhecido nenhum estudo em Portugal que avalie as necessidades dos doentes e dos seus cuidadores no que toca à fisioterapia.

O objetivo primário deste trabalho é perceber como é que a fisioterapia tem um papel na vida, desafios e resolução de problemas dos doentes e dos seus cuidadores. Adicionalmente procuramos perceber o que é que se pode alterar na intervenção da fisioterapia de forma a melhorar a integração dos doentes na sociedade.

Métodos: Estudo qualitativo fenomenológico com entrevistas semiestruturadas, áudio e vídeo gravadas, feitas preferencialmente através da Associação Portuguesa de Doentes de Huntington. Depois serão transcritas e analisadas através da análise temática.

Resultados: Atualmente incluímos 10 entrevistas (2 pacientes e 8 cuidadores). Resultados preliminares demonstram que a fisioterapia parece ser importante em ambos os casos, porém parece que a forma domiciliária, individualizada, e personalizada são tópicos relevantes. Outro aspeto é a relação feita entre a fisioterapia e a mobilidade com foco especial na relevância da mobilidade para o bem-estar físico e consequentemente psíquico.

Conclusão: Tanto quanto sabemos a fisioterapia é importante para pacientes e suas famílias, porém, devido à diversidade no tempo, contexto, individualidade, questões financeiras e continuidade no tempo, ainda não é possível perceber concretamente o quão e o que é que a fisioterapia consegue fazer nas suas vidas.

P3. "NOVO NORMAL": QUAL A EXPERIÊNCIA DA TRIÁDE: DOENTE/ CUIDADOR/PROFISSIONAL APÓS DBS NA DOENÇA DE PARKINSON – ESTUDO QUALITATIVO

Patriarca Maria¹, Agostinho Inês¹, Casaca João^{1,2}

1-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal;

2-Escola Superior de Saúde do Alcoitão

maria.patriarca95@gmail.com

Introdução: A DP é a segunda doença neurodegenerativa mais comum. Em Portugal estima-se que a prevalência seja de 180 casos por 100 mil habitantes. Nos doentes com resposta positiva à medicação, mas com complicações motoras, a deep brain stimulation (DBS) demonstrou ser uma estratégia eficaz em utentes cuidadosamente selecionados. A DBS revelou benefícios na funcionalidade, qualidade de vida e diminuição drástica dos custos associados à medicação. Porém, apresenta efeitos negativos como aumento dos sintomas axiais e risco de queda. A literatura demonstrou que os doentes candidatos a DBS que tinham expectativas elevadas ("tornar-se normal") experienciaram sofrimento psicológico e insatisfação com os resultados da DBS. Os cuidadores, após cirurgia apresentam níveis de sobrecarga elevados. A Fisioterapia demonstra ser uma estratégia eficaz na DP, mas com pouca evidência em doentes operados.

O objetivo foi compreender a nova realidade dos utentes submetidos a DBS assim como o papel da Fisioterapia neste contexto, através da experiência dos doentes, cuidadores e fisioterapeutas.

Metodologia: Uma abordagem metodológica qualitativa, utilizando a metodologia fenomenológica com entrevistas semi-estruturadas, gravadas via áudio e vídeo realizadas através da Associação Portuguesa de Doentes de Parkinson e outros contactos. Transcrição e codificação são usadas para processamento e a análise temática para análise de dados.

Resultados: Neste momento estão incluídas 22 entrevistas (7 DP; 8 cuidadores; 7 fisioterapeutas). Os resultados preliminares demonstram que os doentes e cuidadores apresentavam expectativas elevadas sobre a DBS e que na maior parte dos casos não foram atingidas na totalidade. A fisioterapia demonstra ser uma parte importante na gestão das expectativas.

Conclusão: A DBS demonstra ser uma estratégia eficaz no tratamento das flutuações motoras na DP. As expectativas do doente e cuidador devem ser ajustadas de modo a obter os melhores resultados com a cirurgia. A fisioterapia tem um papel importante na gestão da doença e das expectativas relativamente à DBS.

P4. ENCEFALOPATIA E MIOCLONIAS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Marco Almeida¹, Ana Morgadinho¹, Fernando Matias¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra marcojosealmeida@gmail.com

Introdução: A deterioração cognitiva rapidamente progressiva associada a mioclonias aponta geralmente para etiologias como doença de Creutzfeldt-Jakob, demência de corpos de Lewy, degenerescência corticobasal, síndromes paraneoplásicas e encefalites autoimunes. Etiologias tóxico-metabólicas comuns são normalmente excluídas no SU.

Caso Clínico: Senhora de 77 anos, previamente independente, trazida ao SU por declínio cognitivo com 2 meses de

evolução, com perda de autonomia. Ao exame objetivo são evidenciadas mioclonias negativas dos membros superiores, lentificação psicomotora mantendo orientação temporo-espacial, discurso espontâneo pobre e marcha de pequenos passos com instabilidade grave. Realizou hemograma, bioquímica com função hepática, amónia sérica, função tiroideia e gasometria, que não revelaram alterações e TC-CE que mostrou sinais de leucoencefalopatia isquémica. Realizou estudo do LCR com citoquímica, pesquisa de anticorpos antineuronais e de encefalites auto-imunes, liquorologias, pesquisa de proteína 14-3-3 e biomarcadores de demência, cujos resultados foram negativos/normais. O EEG revelou encefalopatia em sentido lato (grau 3 em 5), sem registo de atividade epilética ou padrões ictais e a RM cerebral, sinal hiperintenso na ponderação T1 a nível dos globus pallidus simetricamente e na região interna dos pedúnculos cerebrais. A doente apresentou flutuação sintomática importante, com períodos de resposta apenas a estímulo doloroso. Perante a suspeita de encefalopatia tóxico-metabólica, realizou TC abdominal com fase portal, que evidenciou um shunt significativo entre o ramo esquerdo da veia porta e a veia cava inferior. Iniciou tratamento médico com lactulose e rifaximina com boa resposta clínica. Observámos recuperação do estado cognitivo e desaparecimento das mioclonias, com recuperação parcial da capacidade da marcha. Foi realizado encerramento do shunt pela equipa de radiologia de intervenção.

Discussão/Conclusão: O shunt porto-cava congénito é uma entidade rara que pode apresentar-se em idades tardias e mimetizar uma demência rapidamente progressiva acompanhada de mioclonias. Dado ter tratamento médico e cirúrgico, merece constar da lista de diagnósticos diferenciais do neurologista.

P5. PARKINSONISMO IATROGÉNICO E SINTOMAS NÃO MOTORES: UM CASO DE RINORREIA GUSTATIVA

Sofia Casanova¹, Andrea Cabral¹, Mariana Branco¹

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

sofiaduartecasanova@gmail.com

Resumo: A doença de Parkinson (DP) e o parkinsonismo iatrogénico são entidades que podem ser clinicamente difíceis de distinguir, sendo a presença de disfunção disautonómica favorável à primeira. No entanto, embora a literatura a este respeito seja escassa, existe evidência de que o parkinsonismo iatrogénico também pode cursar com sintomas disautonómicos. Apresentamos o caso de uma doente do sexo feminino, 78 anos, com antecedentes de patologia depressiva e delírio persecutório, estável sob terapêutica de longa data com amissulprida. Observada em Consulta de Neurologia pela primeira vez em 2014 por dificuldades na marcha, tendo sido objetivado síndrome parkinsoniana acinético-rígido bilateral e simétrico, sem outros sintomas associados. Melhoria do quadro após suspensão da terapêutica antipsicótica, mas com necessidade de reintrodução desta classe de fármacos em 2019, por recorrência de sintomatologia delirante. Observada novamente por Neurologia em 2020, objetivando-se hipomímia facial, rigidez em roda dentada bilateral e marcha de pequenos passos, sem balanceio dos membros superiores, e viragem em bloco. Sem tremor de repouso ou de ação, sem instabilidade postural. Adicionalmente, a doente descrevia rinorreia profusa apenas durante a alimentação, tendo sido observada por ORL, que excluiu causa local. Foi tentada diminuição da dose de antipsicótico (cariprazina), com melhoria a nível motor mas agravamento da atividade delirante. Foi instituída terapêutica com levodopa/carbido-

pa, com resposta subóptima. A rinorreia gustativa manteve-se. O DaTscan revelou normal atividade dopaminérgica, corroborando a impressão clínica de parkinsonismo iatrogénico.

A rinorreia gustativa, embora rara, já havia sido reportada associada a DP, mas, de acordo com o conhecimento dos autores, este é o primeiro caso reportado de rinorreia gustativa associada a parkinsonismo iatrogénico. O presente relato reforça a pertinência de contemplar os sintomas disautonómicos como parte integrante dos quadros de parkinsonismo iatrogénico, bem como a necessidade de realizar mais estudos sobre esta temática.

P6. ESTRIDOR LARÍNGEO AGUDO NO SERVIÇO DE URGÊNCIA

Fábio Gomes¹, Cristiana Silva¹, Diogo Damas¹, Inês Carvalho¹, Inês Cunha¹, Ana Brás¹, Ana Morgadinho¹, Fradique Moreira¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O estridor laríngeo constitui uma manifestação não-motora de suporte para o diagnóstico de atrofia de sistemas múltiplos (MSA). A sua ocorrência precoce pode predizer menor sobrevida, contudo, persistem dúvidas sobre a sua definição e o diagnóstico pode ser dificultado pela presença de outros distúrbios respiratórios do sono. Atualmente, não existem *guidelines* para a sua abordagem, sendo que o tratamento passa frequentemente pela utilização de CPAP ou realização de traqueostomia.

Caso Clínico: Utente do sexo feminino, 70 anos de idade, seguida em consulta de Doenças do Movimento por Parkinsonismo com início aos 67 anos, forma acinético-rígida, assimétrica direita. Inicialmente apresentou uma resposta favorável ao tratamento com levodopa, mas aos três anos de evolução verificou-se um agravamento motor pronunciado e perda de resposta ao tratamento dopaminérgico, sem desenvolvimento de flutuações motoras. Associadamente identificou-se sonolúquios e sonhos vívidos frequentes, bem como urgência urinária. Cerca de seis meses após estes sintomas não-motores, foram reportados episódios noturnos de respiração ruidosa, o que motivou pedido de consulta de Patologia do Sono. Três meses mais tarde desenvolve de forma subaguda um estridor diurno contínuo, com 3 dias de evolução e recorre ao serviço de urgência (SU).

No SU manteve estridor contínuo e dispneia, com necessidade de oxigenoterapia suplementar, que não respondeu à terapêutica administrada. Objetivou-se parésia das pregas vocais em adução, o que motivou a realização de traqueostomia urgente com melhoria clínica. No internamento realizou estudo complementar que permitiu o diagnóstico de MSA-P clinicamente estabelecida.

Conclusão: As incertezas sobre a definição do estridor e o seu diagnóstico diferencial dificultam o seu reconhecimento precoce e abordagem, particularmente no contexto de uma urgência em período pandémico. Este caso realça a importância da colaboração multidisciplinar na abordagem destes doentes. Será apresentado com vídeo durante a observação no SU e aos 4 anos de evolução já com diagnóstico estabelecido.

P7. DISTONIA FOCAL PRIMÁRIA DO MÚSICO: UM CASO CLÍNICO-VÍDEO

Tomás Carozo¹, Ana Néri Fialho², Victor Milet¹, Bruna Meira³
1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de Faro, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de Portimão, Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental
farinhacaroco@gmail.com

A distonia do músico é uma perturbação focal do movimento específica de tarefa, com origem no sistema nervoso central. A repetição de gestos estereotipados de alta precisão conduz a mecanismos de desorganização cortical responsáveis pela distonia focal. A injeção de toxina botulínica nos músculos distónicos é uma modalidade terapêutica na distonia focal do músico. O seu uso depende de uma identificação rigorosa dos músculos distónicos, a fim de evitar fraqueza dos músculos vizinhos e comprometimento da funcionalidade. A eficácia deste tratamento depende do rigor da observação. A casuística publicada em relação a este tipo de intervenção no músico percussionista é muito limitada.

Descrever um caso de distonia focal do músico percussionista. Interpretar a observação e vídeo-análise da performance musical que permite caracterizar a distonia. Explicar o procedimento realizado com toxina botulínica.

O doente foi observado em contexto de consulta de Neurologia e de estúdio musical. Recorreu-se a filmagem da performance nas congas e na bateria. Realizou-se edição do vídeo para observação em câmara lenta. Realizou-se filmagem do procedimento de injeção de botox® com guia dupla (EMG e Ecografia). Foram injetadas 10 unidades de botox® no feixe correspondente ao 4º dedo do *flexor digitorum superficialis*. O doente foi contactado telefonicamente ao 5º dia após o procedimento.

O doente referiu uma melhoria subjetiva em 60% da distonia. Referiu-se, explicitamente, à melhoria na velocidade de execução e na sensação de tensão sobre o antebraço e a mão.

O tratamento com toxina botulínica pode ser eficaz no tratamento sintomático da distonia focal do músico. A seleção correta dos músculos a injetar é crucial, e implica uma avaliação rigorosa do músico durante a performance musical. Todavia, este tratamento não corrige a fisiopatologia da distonia focal, que reside em mecanismos de desorganização cortical.

P8. SÍNDROME PARKINSÓNICO SECUNDÁRIO A PARAGEM CARDIORRESPIRATÓRIA

Maria Inês de Sá¹, Joana Freitas¹, Joana Martins², Sofia Reimão^{1,3}

1-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Clinica Universitária de Imagiologia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Portugal.
ines_fs_6@hotmail.com

Introdução: A paragem cardiorrespiratória (PCR) é uma das principais causas de encefalopatia hipóxico-isquémica nos adultos, tendo como principal complicação as lesões cerebrais. Em adultos, na maioria dos casos, existe um envolvimento difuso do córtex juntamente com envolvimento dos núcleos da base, com aumento da restrição à difusão hídrica, por edema citotóxico. A afetação isolada dos núcleos da base e hemorragia intracraniana são complicações raras em adultos, com apenas alguns casos descritos na literatura.

Reportamos um caso de necrose hemorrágica dos núcleos da base pós-PCR, com desenvolvimento secundário de síndrome parkinsoniana acinético-rígida.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos, com antecedentes pessoais de Esquizofrenia paranóide, manifestou quadro de obstrução da via aérea por aspiração de conteúdo alimentar, com dispneia e cianose, o que motivou a ativação do INEM. À chegada da equipa de emergência médica houve uma evolução

do quadro clínico para paragem cardio-respiratória, em ritmo não desfrilhável. Foram iniciadas manobras de suporte avançado de vida e a doente foi transferida para a urgência. À chegada, pontuava 5 na escala de Glasgow. Manteve oxigenoterapia, iniciou antibioterapia e realizou tomografia computadorizada que não revelou alterações. Durante o internamento evoluiu favoravelmente com recuperação do estado de consciência e desenvolveu *de novo* quadro de rigidez generalizada e hipofonia. Realizou ressonância magnética que revelou áreas de hipersinal em T1, T2 e FLAIR difusamente do estriado e áreas no putâmen de aumento de restrição à difusão linear na vertente lateral e depósitos hemáticos (*blooming* de sinal em T2*) na região pótero-lateral, aspetos sugestivos de necrose hemorrágica no contexto de hipoxia pós-PCR.

Conclusão: A causa mais comum de parkinsonismo secundário é o uso de fármacos que diminuem a atividade dopaminérgica, nomeadamente, antipsicóticos. Neste caso, não estavam documentados sintomas prévios ao internamento e foram identificadas alterações imagiológicas do estriado, assumindo-se síndrome parkinsoniana secundária a alterações cerebrais pós-PCR.

P9. SINTOMAS NÃO-MOTORES NA DOENÇA DE PARKINSON: UMA MANIFESTAÇÃO COMPLEXA DA DOENÇA

Rita Pinheiro, Sofia Delgado, Duarte Carapinha, Lia Leitão, Mariana Santos, Cristina Costa

Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora
ana.pinheiro@hff.min-saude.pt

A maioria dos doentes com doença de Parkinson (DP) apresenta clássicas flutuações motoras. As flutuações não-motoras são habitualmente descritas como menos severas e incapacitantes, porém, por vezes, a exuberância destas manifestações pode ter um importante impacto na qualidade de vida dos doentes e condicionar investigação e tratamentos espúrios. O espectro destas manifestações é amplo e inclui principalmente sintomas disautónómicos, cognitivos ou psiquiátricos e sensitivos.

Descrição de um caso de exuberantes sintomas não-motores na DP e o seu impacto no diagnóstico diferencial e terapêutica.

Homem, de 53 anos, com DP (Hoehn and Yahr estadio 3), internado após tentativa de suicídio. Encontrava-se hipertenso, taquicárdico, com hipertermia, sudorético, agitado, com solilóquios, atividade alucinatória visual e auditiva, discurso delirante de conteúdo místico, desorientado e com tremor generalizado intermitente. Apurou-se prescrição recente de mirtazapina, tendo sido considerado possível síndrome serotoninérgica, e colocando-se no diagnóstico diferencial episódio maníaco e psicose da DP. No internamento, percebeu-se que o referido fármaco não tinha sido iniciado e documentou-se *wearing-off* com sintomas não-motores, nomeadamente disautonomia exuberante (taquicardia, tenesmo rectal, dor abdominal, sudorese profusa) e manifestações neuropsiquiátricas. Foi ajustada terapêutica anti-parkinsoniana e iniciados antipsicóticos, com melhoria clínica progressiva.

Os sintomas não-motores e as suas flutuações podem ser exuberantes na DP. Neste caso, as manifestações neuropsiquiátricas acompanhadas pela disautonomia, mimetizaram uma síndrome serotoninérgica. Evidenciamos a importância do reconhecimento destes sintomas não-motores, dada a sua associação com aumento da morbimortalidade e compromisso da qualidade de vida na DP.

P10. SEEING THE UNSEEN: 4-6 HZ OSCILLATIONS ARE INCREASED IN PATIENTS WITH DOPAMINE DENERVATION WITHOUT CLINICALLY IDENTIFIED TREMOR

Pedro C. Ferreira^{1,2,*}, Marcelo Mendonça^{1,3,*}, Francisco Oliveira¹, Durval Costa¹, Albino J. Oliveira-Maia^{1,3}, Joaquim A. da Silva^{1,3}

1-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; 2-NOVA School of Science and Technology, FCT NOVA, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

*-Equally contributing first-authors

pedro.correiaferreira@research.fchampalimaud.org, joaquim.silva@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: Despite being a cardinal symptom of PD, rest tremor has not been consistently related with nigrostriatal dopamine depletion, PD's pathological hallmark. Nevertheless, it has been hypothesized that dopamine depletion triggers tremor, but low amplitude tremors could escape clinical assessment and miss detection.

Our aim was to develop a high-sensitivity accelerometer-based metric to quantify 4-6Hz oscillations and evaluate its' correlation with nigrostriatal dopamine depletion.

Methods: Patients referred to [123I]FP-CIT-SPECT (DaTSCAN) for differential diagnosis of a movement disorder were recruited consecutively, and scans classified into positive or negative for nigrostriatal dopamine depletion. Clinical assessment was performed with the MDS-UPDRS, and posture data was collected with a 15-accelerometer kit with patients standing still. Accelerometer data were preprocessed and transformed into the time-frequency domain. The maximum power between 4-6Hz (PD_{trem}), the typical frequency for Parkinsonian tremor, was compared between groups and correlated with striatal dopamine binding.

Results: 27 positive and 37 negative patients were recruited. The two groups did not differ regarding age (66.2 ± 10.4 , 65.1 ± 12.5 years, $p=0.7$), sex (37%, 29.7% male, $p=0.7$) and symptom duration (46.3 ± 77.6 , 31.5 ± 24.8 months, $p=0.36$). Clinically, the positive group had higher scores for bradykinesia (13.7 ± 9.7 , 8.5 ± 8.3 , $p=0.03$) and rigidity (3.1 ± 3.0 , 1.3 ± 1.8 , $p=0.01$), but no differences were found for tremor (3.3 ± 4.0 , 3.0 ± 4.0 , $p=0.77$) or rest tremor (1.2 ± 1.9 , 0.7 ± 1.3 , $p=0.25$). However, PD_{trem} was significantly higher in the positive group (0.5 ± 0.3 , 0.3 ± 0.2 , $p<0.01$), even when participants with clinically evident tremor were excluded (0.4 ± 0.2 , 0.2 ± 0.2 , $p=0.01$). Importantly, PD_{trem} was correlated with striatal dopamine binding potential ($r=-0.35$, $p=0.01$) and rest tremor ($r=0.41$, $p<0.01$).

Conclusion: Using an accelerometer-based measurement, we found that oscillations in the 4-6Hz domain, are significantly increased in patients with dopamine depletion even when tremor is not clinically identified, and their power correlates with striatal dopamine binding. These findings are in accordance with striatal dopamine depletion acting as a trigger for tremors in Parkinson's disease.

P11. NORADRENERGIC DEGENERATION IN A DJ-1 KNOCKOUT MOUSE MODEL

Filipa Ferreira-Antunes^{1,2}, Daniela Monteiro-Fernandes^{1,2}, Sandra Barata-Antunes^{1,2}, Andreia G. Pinho^{1,2}, Nidia de Sousa^{1,2}, Bárbara Mendes-Pinheiro³, Ana Marote^{1,2,*}, António J. Salgado^{1,2,*}

*co-senior authorship

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-CVS/3B's Associate Lab, PT Government Associated Lab, Braga/Guimarães,

Portugal; 3-Stemmatters, Biocologia e Medicina Regenerativa S.A, Guimarães, Portugal.
pg45853@alunos.uminho.pt anamarote@med.uminho.pt

Abstract: Parkinson's disease (PD) is the second most common neurodegenerative disorder, with approximately 10% familial cases, caused by several identified mutations, such as in the DJ-1 gene. DJ-1 knockout (KO) mouse models have been shown to present progressive motor behavioral deficits, without significant alterations in the nigrostriatal dopaminergic system, described as the neuropathological substrate of PD. Degeneration of a noradrenergic nucleus - locus coeruleus (LC) - has been linked to the development of non-motor symptoms and to the aggravation of motor symptoms in several studies. Herein, we aim to study the involvement of LC degeneration in a DJ-1 KO model looking at both motor and non-motor phenotypes. For that, we have administered a selective noradrenergic neurotoxin (DSP-4) in 10 to 14 weeks-old DJ-1 KO mice. To assess functional alterations, we have performed a battery of behavioral tests covering several symptoms associated with PD, including depression, anxiety, cognitive impairments, impaired locomotor activity and gait dysfunction. We have performed Tyrosine Hydroxylase immunohistochemistry to assess the histological effects of both DSP-4 and the mutation itself. KO animals treated with DSP-4 showed a tendency of impaired locomotor activity, anxious and depressive-like behavior in the beam balance, marble burying and forced swimming tests, respectively. Overall, KO animals appear more susceptible to DSP-4 treatment than wild type littermates, with more pronounced motor and non-motor alterations.

P12. NOVA GRANDE DUPLICAÇÃO NO CROMOSSOMA X COMO POSSÍVEL CAUSA DE DISTONIA

António Costa¹, Diogo Pereira¹, Maria João Malaquias¹, Ana Filipa Brandão², Jorge Oliveira², Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Porto, Portugal
antonio costa.neurologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: Aberrações cromossómicas raramente causam doenças do movimento. Devem ser especialmente consideradas quando coexistem dismorfias, envolvimento multisistémico e/ou incapacidade intelectual.

O objetivo foi proceder à descrição de família com variante heterossómica como possível etiologia de distonia.

Metodologia: Realizados painel multigene, mendelioma, array e estudo de segregação.

Resultados: Mulher, 43 anos, inicia pelos 12 anos uma distonia do membro inferior esquerdo que evoluiu lentamente para uma distonia generalizada, com envolvimento importante cranio-cervical e da fala. O caso *index* associa à distonia um comportamento pueril, síndrome piramidal irritativa e mioclonias.

Do estudo etiológico, salientamos a normalidade/negatividade da RM cerebral, EEG, EMG, estudo metabólico (cobre, enzimas lisossomais, pesquisa de acantócitos, lactato/piruvato, aminoácidos, oligossacáridos e ácidos orgânicos) e um painel multigene para distonias baseado na sequenciação do exoma (WES). A doente tem dois filhos de sexo masculino, atualmente com 17 e 10 anos, ambos com distonia e algumas dificuldades de aprendizagem. O primeiro tem um quadro distónico iniciado nos membros esquerdos aos 3 anos, lentamente progressivo,

ao qual se associou uma epilepsia mioclónica.

O alargamento do painel para Mendelioma identificou na doente e no primeiro filho uma duplicação no cromossoma X (X:76709547_79286710dup), confirmada por *array* (~4Mb), que envolve 16 genes (7 reportados na OMIM *Morbid Map*). O estudo de segregação desta duplicação na família (ausente na mãe, irmã e nos 4 irmãos estudados) sugere que seja *de novo*. Foi identificado um desvio da inativação do cromossoma X na doente, encontrando-se preferencialmente ativo o cromossoma com a duplicação.

Conclusão: A duplicação (em Xq13.3q21.1) identificada nesta família, ou qualquer dos genes abrangidos, não foram anteriormente associados a distonia. Nestes casos, o *array* cromossómico raramente é considerado como uma abordagem diagnóstica de primeira linha. Destacamos a importância da análise de alterações do número de cópias em simultâneo com a pesquisa de variantes intragénicas, através de painéis multi-gene baseados em WES.

P13. ATAXIA CEREBELOSA PROGRESSIVA COM TREMOR DO PALATO E ALTERAÇÃO DO GENE *ATP2B3*: ALARGAMENTO DO GENÓTIPO?

Vasco Fonseca¹, Miguel Saianda Duarte¹, Tânia Lampreia¹, Vanessa Silva¹, José Vale¹

1-Serviço de Neurologia Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal
vasco.gfo@gmail.com

Ataxia progressiva e tremor do palato é um síndrome raro, de aparecimento na idade adulta, caracterizado por tremor sintomático do palato que se associa a ataxia cerebelosa de evolução lentamente progressiva. São descritas formas familiares (ex. Alexander, POLG, SCA20, GM2) e esporádicas de provável causa neurodegenerativa (recentemente descrita como taupatia – com base em estudos patológicos e PET tau).

Homem de 33 anos, com quadro de dificuldade progressiva na marcha, com cerca de 10 anos de evolução. Sem antecedentes pessoais de relevo, mãe com diagnóstico de tremor essencial, sem outros achados familiares. Apresenta ataxia da marcha e apendicular dos 4 membros, reflexos osteotendinosos vivos, tremor do palato e disartria escandida. O estudo analítico, incluindo estudo do cobre, alfa-fetoproteína, albumina, anticorpos antigliadina e antitransglutaminase foi negativo. A RM-CE revelou atrofia pancerebelosa e discreto hipersinal bulbar bilateral sugestivo de degenerescência não hipertrófica olivar. Um painel NGS de ataxias, detetou uma mutação (*p.Ala959=*), em hemizigotia, no gene *ATP2B3*, presente em frequência muito baixa nas bases de dados populacionais. Mutações neste gene estão associadas a ataxia espinhocerebelosa, de transmissão recessiva ligado ao cromossoma X. O estudo de familiares (mãe e irmão) encontra-se em curso.

Apresentamos um caso de ataxia cerebelosa progressiva com tremor do palato e hipersinal olivar com uma alteração rara no gene *ATP2B3*. Outras causas adquiridas e genéticas de ataxia com tremor do palato foram negativas, nomeadamente o estudo dos genes da *POLG* e *GFAP*. Na literatura os fenótipos causados por mutação do *ATP2B3* (OMIM#302500), não se associam a tremor do palato. O estudo dos familiares poderá estabelecer a patogenicidade da alteração identificada e, neste caso, alargar o fenótipo de mutações no *ATP2B3* e o genótipo de ataxia com tremor do palato.

P14. MUTAÇÃO P.GLN257PROFS*27 NUM DOENTE COM SÍNDROME CORTICOBASAL: A IMPORTÂNCIA DA HISTÓRIA FAMILIAR

Sofia Reis Marques¹, Margarida Lopes², Ricardo Maré¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Médio Ave

Introdução: A síndrome corticobasal (SCB) é mais frequentemente esporádica, mas raros casos familiares e genéticos isolados já foram descritos. Quando geneticamente determinada, a SCB foi associada essencialmente a mutações nos genes que codificam a progranulina (GRN) ou a proteína tau (MAPT).

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, com 62 anos, previamente saudável, que relata tremor da mão esquerda com cerca de 3 anos de evolução. Foi deixando progressivamente de usar essa mão, descrevendo um movimento involuntário de levitação. Referiu sentir que, pouco tempo depois, a perna esquerda estava diferente e também tremia. Na observação inicial em 2020 não estava apráxico, mas apresentava hiperreflexia e rigidez de predomínio à esquerda, tremor postural e de ação bilateral e uma postura distônica da mão esquerda. Trazia uma ressonância magnética (RM) com evidente atrofia dos lobos parietal e frontal direitos. Foi inicialmente medicado com levodopa 300 mg/dia com alguma melhoria no tremor. Ao longo do seguimento em consulta de neurologia, tornaram-se perceptíveis astereognosia e apraxia ideomotora da mão esquerda. O doente foi questionado sobre história familiar: apresenta fratria de 15 irmãos, uma das quais com síndrome parkinsoniana ligeira e um outro com demência frontotemporal (DFT) diagnosticada aos 63 anos. Este último realizou teste genético que revelou uma mutação em heterozigotia no gene da progranulina, GRN NM_002087.2:c.768_769dupCC (p.Gln257Profs*27), cuja pesquisa no nosso doente foi também positiva.

Conclusão: Os casos de SCB de causa genética apresentam frequentemente história familiar positiva. Numa revisão, 32% dos casos familiares tinham pelo menos um outro familiar com diagnóstico de DFT. Uma atipia do presente caso é a ausência de qualquer alteração de linguagem. Aguardamos estudo genético da irmã e seria, ainda, interessante analisarmos os achados neuropatológicos dos elementos da família afetados.

P15. MALFORMAÇÃO ARTERIOVENOSA EM CANDIDATO CIRÚRGICO: UMA ABORDAGEM DESAFIANTE

André Aires Fernandes^{1,2}, Carolina Soares^{1,2}, Clara Chamadoira³, Carina Reis⁴, Rui Vaz³, Maria José Rosas^{1,2}

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 Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal
andre.aires.fernandes@chs.j.min-saude.pt

A estimulação cerebral profunda é o tratamento cirúrgico de eleição na doença de Parkinson refratária e/ou com efeitos laterais decorrentes da terapêutica médica. A investigação pré-cirúrgica é fundamental e envolve a realização de estudo imagiológico por RM-CE, avaliação neuropsicológica e prova da dopa.

Descrição um caso de DPI com critérios clínicos para DBS, cuja investigação pré-operatória suscitou dúvidas quanto à abordagem e exequibilidade técnica.

Apresentação de um doente com DPI seguido na consulta de Neurologia-Doença do Movimento no Centro Hospital São João, com descrição clínica e paraclínica.

Doente do género feminino, 66 anos, com 12 anos de evolução de DPI acinético-rígida, atualmente medicada com levodopa/carbidopa/entacapone, pramipexol, safinamida e amantadina (dose-diária equivalente de levodopa de 836 mg). Em 2016, início de flutuações motoras, com distonia dolorosa do pé direito em Off e discinésias de pico de dose. Dada a progressão da incapacidade motora (MDS UPDRS-III em On com 32 pontos) e flutuações de difícil controlo, aceitou em 2021 realização de estudo pré-operatório para estimulação cerebral profunda. Melhoria de 47% na prova da dopa (600 mg de levodopa). Avaliação neuropsicológica sugestiva de disfunção frontal/subcortical e compromisso mnésico, estável aos 6 meses. Na RM-cerebral foi identificada lesão suspeita de malformação arteriovenosa (MAV) temporal esquerda, posteriormente caracterizada por angiografia clássica: nidus de 21,9X15,2X14,1 mm nutrido por ramos temporais da ACM esquerda.

Apresentamos um caso de DPI com critérios clínicos para DBS, cuja descoberta de MAV nos coloca desafios quanto à abordagem e exequibilidade técnica. Após a discussão multidisciplinar com Neurocirurgia, optou-se por uma abordagem inicial da MAV por radiocirurgia seguida de DBS dentro de 3-6 meses.

P16. TREMOR EM DOENTE COM RESSEÇÃO DE TUMOR CEREBELOSO: DÚVIDA FENOMENOLÓGICA

André Aires Fernandes^{1,2}, Carolina Soares^{1,2}, Manuel Rito³, Carina Reis⁴, Rui Vaz³, Maria José Rosas^{1,2}

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 Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal
andre.aires.fernandes@chs.j.min-saude.pt

A patologia tremórica é uma das mais frequentes na consulta de Neurologia-Movimento. Uma detalhada descrição fenomenológica é fundamental para uma correta classificação do tremor nos subtipos existentes. Por vezes, a classificação de um tremor não é linear dado a presença de atipias, o que levanta dúvidas acerca do tratamento subsequente.

Descrição um caso clínico de doente com tremor bilateral das mãos, assimétrico, incapacitante e fármaco-resistente, cuja caracterização fenomenológica suscitou dúvidas.

Apresentação de um doente com patologia tremórica seguida na consulta de Neurologia-Doença do Movimento no Centro Hospital São João, com descrição clínica e paraclínica.

Doente do género feminino com 62 anos, professora de educação especial, com antecedentes de ressecção cirúrgica de astrocitoma quístico cerebeloso em 1985. É referenciada em 2021 à consulta de Neurologia por tremor bimanual incapacitante, de início aos 25 anos, já medicada com primidona (250 mg tid), gapapentina (100 mg tid) e triexifenidil (2 mg id). Ao exame neurológico, evidência de tremor cinético das mãos assimétrico, de elevada frequência e média amplitude, sem componente postural ou de repouso, sem ponto nulo identificável. Marcada dificuldade na prova dos copos e na escrita e incapaz de realizar a espiral de Arquimedes, sem rigidez ou bradicinesia. Revista história familiar, sem antecedentes relevantes. Apresentamos um caso de um tremor bilateral, assimétrico, incapacitante e fármaco-resistente, em doente com lesão cerebelosa clássica sequelar.

Apresentamos um caso de um tremor bilateral, assimétrico, incapacitante e fármaco-resistente, em doente com lesão cerebelosa clástica sequelar. O caso apresentado realça a dificuldade que os Neurologistas têm por vezes em classificar um tremor dado a presença concomitante de características de mais do que um tipo de tremor. Perante as características clínicas do tremor apresentado, deixamos aberta a discussão para futuras opções terapêuticas, nomeadamente entre DBS e *focused ultrasound* (FUS).

P17. DISTONIA AGUDA NO PÓS-OPERATÓRIO: RELEMBRAR ANTIGOS CULPADOS

Ana Lúcia Oliveira, Tiago Jesus, Elisa Campos Costa, Cândida Barroso

Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira
ana.b.oliveira@hvf.min-saude.pt

Resumo: Homem, 55 anos, com antecedentes de cardiopatia isquémica, hepatite C crónica, doença pulmonar obstrutiva crónica, tabagismo e hábitos toxifílicos no passado, sob metadona. Foi submetido a apendicectomia via laparoscópica sob anestesia geral, que decorreu sem intercorrências. No dia seguinte à cirurgia, encontrava-se apirético, hemodinamicamente estável, mas referia queixas de dor algica abdominal e náuseas, tendo realizado terapêutica sintomática com droperidol endovenoso. Subitamente, o doente inicia quadro de respiração polipneica e ruidosa, sem dessaturação em ar ambiente e mutismo.

À observação vígil, colaborante, apresentava quadro de distonia cranio-cervical com limitação dos movimentos oculares conjugados na leve e infraversão, componente oromandibular com trismus a condicionar dificuldade na abertura mandibular, emissão de discurso, deglutição e na protrusão da língua. Apresenta contração sustida de grupos musculares do pescoço e da face com retrocolis.

Foi administrado biperideno intramuscular com reversão gradual da sintomatologia, apresentando-se no dia seguinte com resolução completa do quadro clínico.

P18. ALTERAÇÕES DA MARCHA HIPOCINETICO-RÍGIDAS COM DESEQUILÍBRIO ASSOCIADO: UMA REVISÃO CLÍNICA E FISIOPATOLÓGICA

Constança Jalles^{1,2}, Daniela Guerreiro³, Joaquim J. Ferreira^{1,2,3}, Sofia Reimão^{1,2,4}

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3-CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; 4-Department of Neuroimaging, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisbon, Portugal
constanca.jalles@hotmail.com

As alterações da marcha hipocinético-rígidas com desequilíbrio associado são muito comuns na prática clínica, constituindo a apresentação fenomenológica de diferentes síndromes e patologias. Contudo, na literatura são utilizados múltiplos conceitos diferentes associados a definições pouco claras. Existe, por isso, a necessidade de clarificar estes conceitos para tornar o diagnóstico clínico mais consensual e o diálogo científico mais preciso. Nesse sentido, realizámos uma revisão narrativa com base numa pesquisa bibliográfica na PubMed de conceitos que incluíram parkinsonismo dos membros inferiores (PMI), *higher level gait disorders* (HLGD), alterações da marcha de tipo fron-

tal, apraxia da marcha, marcha senil e marcha do tipo cauteloso. Revimos ainda os mecanismos fisiopatológicos potencialmente implicados neste tipo de alterações da marcha.

Verificámos que os conceitos mais consensuais utilizados na literatura para abordar as alterações da marcha em análise são PMI e HLGD do tipo frontal. No entanto, considerando a maior especificidade na descrição do fenótipo clínico e o facto de não incluir inferências *a priori* sobre a fisiopatologia subjacente, propomos que para efeitos experimentais seja utilizado o conceito PMI, de modo a melhorar a acuidade dos estudos que envolvem estas populações. Concluímos também que o PMI parece estar associado com a disfunção do circuito motor tálamo-cortical e da região locomotora mesencefálica. Adicionalmente, considerando a sobreposição fenotípica e fisiopatológica entre as diferentes patologias subjacentes às alterações da marcha hipocinético-rígidas com desequilíbrio associado, consideramos pertinente uma abordagem multi-modal para a optimização do diagnóstico diferencial destas patologias tanto no contexto experimental como clínico.

P19. UNMASKING HIDDEN SYSTEMIC EFFECTS OF NEURODEGENERATIVE DISEASES: A DOUBLE APPROACH PROTOCOL APPLIED TO SERUM BIOMARKER DISCOVERY

Miguel Rosado^{1,2}, Inês Baldeiras^{1,3,4}, Andreia Gomes⁵, Diana Pires⁵, Cátia Santa¹, Joana Pinto¹, Cristina Januário⁴, Isabel Santana^{1,4}, Alexandre Mendonça⁶, Miguel Castelo-Branco⁵, Sandra I. Anjo^{1,3}, Bruno Manadas^{1,2}

1-CNC – Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra (IIUC), Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; 6-Institute of Molecular Medicine and Faculty of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal
mmva.rosado@gmail.com

Introduction: Disease biomarker discovery remains a pivotal aspect of clinical research lacking substantial practical applications. The serum is a highly complex sample, with the detection of less abundant proteins being masked by those more abundant. High molecular weight (HMW) fractionation may serve as a complementary approach to enhance the range of detectable proteins and could prove particularly useful for biomarker discovery in proteinopathies like AD and PD.

Our objective was to investigate the applicability of HMW serum fractionation to peripheral biomarker research in NDS and to screen for a potential biomarker panel for AD and PD.

Methods: In this study, 58 serum samples were used, comprising 3 groups: AD (n = 22), PD (n = 24), and a Control group (n = 12). Two different strategies were applied to each sample: i) direct analysis of Whole serum and ii) HMW fractionation using 300kDa cut-off filters (HMW-serum). Protein quantification was acquired through LC-MS/MS, data were analyzed to identify statistically/biologically significant proteins and a discriminant model was constructed to differentiate between groups.

Results: A total of 186 and 203 proteins were quantified in HMW-serum and Whole-serum, respectively, of which 39 and 41 were altered between at least two groups. A discriminant model was built using the altered proteins from each dataset but the best performance was obtained when using data from both datasets combined, with 97.4% and 91.7% median sen-

sitivity and specificity, respectively. This was further confirmed upon evaluation of the diagnostic capacity of these models for both NDs (AUC = 0.999). A panel of 10 proteins was identified through this model, and their profile across the studied groups was determined.

Conclusion: HMW fractionation may be used as a complementary approach to direct serum analysis for biomarker discovery and research should focus on its application to different biological sample types.

P20. MESENCHYMAL STROMAL CELLS UPTAKE MUTANT AATXIN-3 AND ALLEVIATE LATE AUTOPHAGY AND MITOPHAGY IMPAIRMENTS IN SPINOCEREBELLAR ATAXIA TYPE-3 (IN VITRO AND IN VIVO) MODELS

António Da Silva^{1,3,5,†}, Inês Barros^{1,2,3,†}, Diana Lobo^{1,2,3}, Daniela Gonzaga^{1,3,4}, Luís Pereira de Almeida^{1,3,4,6} and Catarina Oliveira Miranda^{1,2,3}

1-Center for Neuroscience and Cell Biology (CNC), University of Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Portugal; 3-CIBB – Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Science and Technology, University of Coimbra, Portugal; 6-ViraVector – Viral Vector for Gene Transfer Core facility, University of Coimbra, Portugal

† Equal contribution

Introduction: Spinocerebellar ataxia type-3 (SCA3) is the most abundant form of autosomal dominant ataxia worldwide caused by a mutation in ataxin-3 protein, expressing an over-repetition of the trinucleotide CAG in the *MJD1/ATXN3* gene. SCA3 is characterized by motor and non-motor symptoms, progressively limiting the patients until their premature death. We have previously shown that repeated treatment with mesenchymal stromal cells (MSCs) could alleviate neuropathological and phenotypic alterations in SCA3 *in vivo* models, as well as down-regulate mutant ataxin-3 in mice cerebella. The objective of this work was to explore mechanisms by which MSCs may promote these improvements in SCA3.

Methodology: *In vitro* studies were performed by using a neuroblastoma cell line (N2a cells) infected with a lentivirus expressing a truncated mutant ataxin-3 protein and co-cultured with MSCs. Cells were analyzed by microscopy. SCA3 mice of 2- and 8-months of age that received three MSC administrations (one/week) were used as *in vivo* models. Protein levels were determined by Western blot.

Results: Interestingly, MSCs could uptake mutant ataxin-3 from N2a cells, diminishing its levels in neuronal cells. The autophagic flux, which was severely impaired in N2a cells expressing mutant ATXN3, was also improved by MSC treatment, as assessed by the number of degradative autophagic vesicles. Accordingly, abnormal levels of phosphorylated Parkin and mitochondrial PINK1 were reverted by MSCs in SCA3 mice cerebella, denoting mitophagy improvements. Furthermore, mitochondrial proteins MFN2 and DRP-1 were also dysregulated in SCA3, and the treatment could normalize their values. Lastly, using live imaging we confirmed the presence of MSC-derived mitochondria in N2a cells expressing mutant ATXN3 in direct co-culture experiments.

Conclusion: MSCs act as pleiotropic agents favoring mutant ataxin-3 uptake, autophagy and mitophagy stimulation, and enhancing mitochondria health, all of which contribute to the improvements observed in SCA3.

Acknowledgements: Work funded by ERDF via Regional Operational Program Center 2020, COMPETE 2020, FCT:2022.06127, PTDC, UID/NEU/04539/2020, LA/P/0058/2020, CENTRO-01-0145-FEDER-000008, CENTRO-01-0145-FEDER-022095, Res-Set-IDT-COP-70162, CENTRO-01-01D2-FEDER-000002, PTDC/NEU-NMC/0084/2014IPOCI-01-0145-FEDER-016719, POCI-01-0145-FEDER-029716, POCI-01-0145-FEDER-016807, POCI-01-0145-FEDER-016390, POCI-01-0145-FEDER-032309, SFRH/BD/148877/2019 -IB, PD/BD/114171/2016 -IM, 2020.09668.BD -DL, SynSpread, ESMI and ModelPolyQ under JPND, both co-funded by the EU H2020, GA No.643417; by NAF, APBRF and the Richard Chin&Lily Lock MJD Research Fund.

P21. MUTATIONAL SPECTRUM AND DIAGNOSTIC YIELD IN A COHORT OF 271 PATIENTS TESTED FOR HEREDITARY DYSTONIA

Fátima Lopes^{1,2,*}, Diana Pinto^{1,2,*}, Alexandra M. Lopes^{1,2}, Sara Morais^{1,2}, Ana Filipa Brandão^{1,2}, Ana Lopes^{1,2}, Miguel Ferreira-Alves^{1,2}, Joana Sá^{1,2}, Marina Magalhães³, Ana Sofia Morgadinho⁴, Ana Graça Velon⁵, Joana Damásio^{1,2,6}, Miguel Coelho⁷, Sofia T. Duarte⁸, Inês Carrilho⁹, João Lourenço¹⁰, Miguel Leão¹¹, Diogo Carneiro⁴, Inês Antunes Cunha⁴, Maria José Rosas¹², Sofia Quintas¹³, Sónia Figueira⁹, Paulo Silva^{1,2}, Filipe Alves^{1,2}, Maria João Nabais Sá^{1,2}, João Parente Freixo^{1,2}, Jorge Sequeiros^{1,2,1,4}, Jorge Oliveira^{1,2}

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-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 6-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 8-Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 9-Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 10-Departamento de Neurologia, Hospital Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 11-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário de São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 12-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 13-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 14-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal

*Contributed equally

fatima.lopes@ibmc.up.pt

Background: Dystonia is a movement disorder characterized by involuntary muscle contractions and abnormal posturing, which may present isolated or with additional signs. Over the last decade, whole-exome sequencing (WES) was instrumental to identify several new genetic causes of dystonia.

We aim to determine the diagnostic yield of a WES-based multigene panel for dystonia and to characterize the mutational spectrum in this cohort.

Methods: We reviewed our laboratory diagnostic database for patients sequentially tested (2016-2022) with a WES-based multigene panel for dystonia.

Results: A molecular diagnosis of dystonia (clearly pathogenic or likely pathogenic variants) was established in 9% (n=24)

of the patients. Approximately 50% (n=136) had an uncertain result, due to variants of unknown significance (VUS) while 41% (n=111) had no variants reported.

Six patients carried variants in *PRKRA* or *SLC2A1* genes (n=3 each), and six had variants in *GNAL*, *PRRT2* or *TOR1A* (n=2 each); ten patients showed variants in *ADCY5*, *ATM*, *CLCN1*, *GCH1*, *PANK2*, *PRKCG*, *SGCE*, *TH*, *THAP1* or *YY1* genes (n=1 each); two additional patients carried large deletions (in chromosomes 16 and 18) affecting dystonia-related genes.

From the 247 patients without a conclusive molecular diagnosis, 41 were reanalysed with a larger multigene panel (clinical exome). A subsequent molecular diagnosis was achieved in 2 patients (2 *KMT2B* variants). After re-analysis, only 29 patients had VUS described, and no variants were reported in 10.

Conclusion: A WES-based multigene panel allowed the molecular confirmation of 16 patients with (isolated or combined) dystonia and 8 with differential diagnoses. Several disease-causing variants, including CNVs, were identified. Since *KMT2B* was associated with dystonia only after 2016, it was not included in the initial versions of this panel; therefore, *KMT2B* variants were identified only in reanalysis. The application of these WES-based multigene panels reduces time to diagnosis and enables more accurate molecular diagnosis for patients with hereditary dystonia.

P22. PROGRESSIVE DYSTONIA WITH BASAL GANGLIA ATROPHY RELATED TO MUTATION IN THE *ATP2B3* GENE?

Ana Isabel Pereira¹, José Eduardo Alves¹, Cláudia Falcão Reis², Cristina Garrido³, Inês Carrilho³

1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Serviço de Genética Médica, CGMJM, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Serviço de Neuropediatria, CMIN, Centro Hospitalar Universitário de Santo António
gemeasanaisabel@gmail.com

The spectrum of genetic movement disorders has been widened, highlighting the key role of MRI findings in narrowing the differential diagnoses.

Our objective was to report a clinical case of early childhood onset progressive dystonia with compatible radiological features and a novel mutation that has not been previously described as associated with this phenotype.

Clinical and radiological data were obtained from electronic records. The proband's genetic investigation was conducted in Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas, Santiago de Compostela. The family underwent segregation studies in SYNLAB.

A 5-year-old boy with no significant medical history, besides a congenital nystagmus and torticollis, with normal psychomotor development until 18 months of age. At this point, he developed a dystonia in the left hand that progressed over the next 6 months to a generalized dystonia. Simultaneously, he presented global developmental regression, generalized hypotonia, ataxia, and later pyramidal signs in the lower limbs.

Brain MRI revealed abnormal progression of the white matter myelination and basal ganglia atrophy with signal abnormality. Metabolic and primary mitochondrial disorders were excluded. *TUBB4A* gene analysis showed no evidence of mutations. Exome sequencing revealed a novel hemizygous variant in the *ATP2B3* gene of uncertain significance. Family members were enrolled and segregation analysis altered the variant's clinical significance to likely pathogenic.

Although genetic phenotypes can be very heterogeneous, existing literature show no relationship between the mutated

gene and the patient's imaging pattern. So, two questions arise - could this novel mutational variant, per se, explain the MRI findings? Or does it act as a digenic modulator in the presence of an additional as yet unidentified mutation?

P23. DIAGNOSTIC YIELD AND MUTATIONAL PROFILE OF PARKINSON DISEASE AND PARKINSONISM IN THE NEXT-GENERATION SEQUENCING ERA

Patrícia Isabel Marques^{1,2,*}, Ana Filipa Brandão^{1,2,*}, Alexandra Manuel Lopes^{1,2}, Sara Morais^{1,2}, Joana Sá^{1,2}, Ana Lopes^{1,2}, Rita Bastos-Ferreira^{1,2}, Diana Pinto^{1,2}, Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3}, Fátima Lopes^{1,2}, Paulo Silva^{1,2}, Filipe Alves^{1,2}, Marina Magalhães⁴, Nuno Vila Chã⁴, Alexandre Mendes⁴, Joana Damásio⁴, Ana Graça Velon⁵, João Lourenço⁶, Miguel Dias Grunho⁷, Maria José Rosas⁸, Ana Oliveira⁸, Rui Araújo⁸, Miguel Gago⁹, Graça Duarte Sousa¹⁰, Maria Margarida Calejo¹¹, Sandra Moreira¹¹, Gisela Carneiro¹², Margarida Rodrigues¹², Leonor Correia Guedes¹³, Miguel Coelho¹³, Mário Miguel Rosa¹³, Anabela Ferreira Valadas¹³, Daniela Pimenta Silva¹³, Rui Duarte Barreto¹³, Maria João Nabais Sá^{1,2}, João Parente Freixo^{1,2}, Jorge Sequeiros^{1,2,3}, Jorge Oliveira^{1,2}

1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Lisboa, Portugal; 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; e Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 9-Serviço de Neurologia, Unidade Hospitalar de Guimarães, Centro Hospitalar do Alto Ave, Guimarães, Portugal; 10-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE – Unidade I, Vila Nova de Gaia, Portugal; 11-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 12-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 13-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

*Contributed equally
pmarques@i3s.up.pt

Introduction: Parkinson disease (PD) is a progressive, debilitating neurodegenerative disease, characterized by rest tremor, rigidity, bradykinesia, postural instability and dementia. Although mostly sporadic, about 5-10% of PD cases are monogenic, and associated with autosomal dominant (AD), autosomal recessive (AR) or X-linked inheritance. Disease-causing variants in *LRRK2* are the most frequent cause of AD-PD, accounting for ~5% of familial cases. Diallelic variants in *PRKN* represents a major cause of AR-PD, up to 50% of early-onset cases.

We aim to characterize the diagnostic yield and mutational spectrum of PD-related genes, identified through multigene panels based on whole-exome sequencing (WES).

Methodology: We reviewed 260 patients referred for WES-based multigene panel for PD at our laboratory (2018-2022).

Results: A definitive molecular diagnosis was established in 26 patients: 7 with AR (3 inferred compound heterozygotes and 4 homozygotes); and 19 with AD-PD. Genes involved were *PRKN*, *PINK1*, *VPS13C*, *LRRK2* and *SNCA* (in PD); *PRKRA* and *DCTN1* (in Parkinsonism); and *CSF1R* (in differential diagnosis). The most

frequent variant in AD-PD was NM_198578.4(LRRK2):c.6055G>A (n=14). Diallelic variants in *PRKN* represented ~50% of AR-PD cases (n=4). Out of the remaining 234 patients, 135 (51.9%) had no variants reported, while 99 (38.1%) had variants of unknown significance (VUS) or an inconclusive genotype; interestingly, among these, 2 cases were heterozygous for NM_004562.3(*PRKN*):c.719C>T variant, previously described in patients with late-onset PD and apparent AD inheritance.

Conclusion: The diagnostic yield of all PD patients referred to WES-based panel testing was 10%. For the 38.1% where VUS was reported, variant segregation analysis within the family may provide additional data for variant reclassification and eventually a definitive diagnosis.

Genetic testing using WES-based multigene panels also grants the opportunity for future reanalysis of inconclusive cases, as further evidence or new genes are identified.

P24. VARIANTE PATOGENICA DO GENE *KIF5A* EM DOENTE COM PARAPARÉSIA ESPÁSTICA E LESÕES DA SUBSTÂNCIA BRANCA

Tiago Jesus¹, André Paula², Leonor Correia Guedes²

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa
tiago.jesus@hvf.min-saude.pt

A paraparésia espástica tipo 10 (SPG10) é uma paraparésia espástica hereditária (HSP) rara, autossómica dominante, associada a variantes patogénicas do gene *KIF5A*. O fenótipo mais frequente é de paraparésia espástica pura, não estando presentemente incluída a presença de lesões da substância branca no espectro fenotípico. O gene *KIF5A* codifica uma proteína axonal envolvida no transporte intracelular de mitocôndrias e outros metabolitos. Associa-se na literatura a diferentes doenças neurológicas, incluindo a Esclerose Múltipla, tendo sido reportada uma possível associação entre *KIF5A* e lesões da substância branca.

Descrevemos uma doente com paraparésia espástica e alterações significativas da substância branca, portadora de uma mutação do gene *KIF5A*.

Doente de 61 anos, sexo feminino, que aos 26 anos iniciou um quadro súbito de diminuição grave da força muscular dos membros inferiores. Após estabilização inicial, refere agravamento progressivo da paraparésia ficando condicionada a cadeira de rodas aos 38 anos. Mais recentemente foi reportado possível AVC isquémico. Nega presentemente alterações de esfíncteres, da sensibilidade ou outras queixas neurológicas. Como antecedentes, destaca-se hipertensão arterial, dislipidemia e tabagismo. Presentemente, ao exame neurológico, apresenta paraparésia espástica grave, com parésia grau 2/5 na adução das coxas e plegia de outros segmentos, hiperreflexia com clónus bilateral inextinguível e sinal Babinski bilateral. A RM cerebral evidenciou múltiplas lesões da substância branca periventricular, subcortical e coroas radiatas, sugestivas de doença desmielinizante. Complementou-se o estudo com RM medular, estudo de líquido, incluindo estudo de bandas oligoclonais, que não revelaram alterações. O estudo genético por painel NGS de HSP revelou uma mutação no gene *KIF5A* (c.610C>T[p.(Arg204Trp)]), associada previamente a SPG10.

O caso que apresentamos levanta a possibilidade do espectro clínico associado a SPG10 poder incluir lesões da substância branca. Mais estudos são necessários para clarificar esta associação.

P25. MUTAÇÃO DO GENE *LRP10*: UM POSSÍVEL NOVO FENÓTIPO

Maria M. Roque¹, Mariana Neves², Vanessa Carvalho¹, Miguel Santos¹, Miguel Coelho¹, Leonor Correia Guedes¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Genética Médica, Hospital de Santa Maria, CHLN, Lisboa, Portugal
mariaOroque@gmail.com

Estão descritas na literatura variantes do gene *LRP10* em raros doentes com doença de Parkinson, demência de corpos de Lewy, paralisia supranuclear progressiva (PSP) e doença de Alzheimer. Reportamos o caso de um doente com parkinsonismo, demência fronto-temporal e síndrome bi-opercular, possivelmente associado a uma variante rara do gene *LRP10*.

Doente de 77 anos, sexo masculino, caucasiano, observado em 2018 por sintomas com 3 anos de evolução de parkinsonismo acinético-rígido de predomínio axial, simétrico, com resposta parcial à levodopa, e 2 anos de evolução de disfagia e disartria graves, desproporcionais aos restantes sintomas. A RM cerebral mostrou atrofia cerebral difusa, de predomínio frontal e temporal, e leucoaraiosis. O DAT SPECT revelou um défice dopaminérgico bilateral e o SPECT HMPAo revelou hipoperfusão frontal, temporal e parietal esquerda. Os electromiogramas não evidenciaram alterações sugestivas de doença do neurónio motor ou outras alterações.

O doente evoluiu com declínio cognitivo progressivo, apatia significativa e síndrome bi-opercular grave ficando anártrico e com disfagia significativa. Após 5 anos de doença, objetiva-se a presença de paralisia supranuclear dos movimentos oculares verticais e, aos 7 anos, instabilidade postural. O teste genético para C9ORF72 foi negativo. O estudo genético por painel NGS identificou a variante c.1458G>C (p.Glu486Asp) no gene *LRP10*, descrita previamente num doente com PSP.

O caso clínico que apresentamos pode enquadrar-se no espectro clínico de possível PSP de predomínio frontal. No entanto, a associação a síndrome bi-opercular é atípica e não está descrita em doentes com variantes possivelmente patogénicas do gene *LRP10*. Este caso clínico pode contribuir para a investigação dos fenótipos associados a mutações do gene *LRP10*.

P26. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON: O HERÓI OU O VILÃO? A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Joana Ramalho¹, Diana Oliveira¹, David Moura¹, Sónia Tomé¹, André Ribeiro², Helena Barroso Castro¹

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 2-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro, Rovisco Pais, Tocha, Portugal
joanaramalho39@gmail.com

A doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa caracterizada pela perda seletiva de neurónios dopaminérgicos. A estimulação cerebral profunda (ECP) consiste na aplicação de corrente elétrica a estruturas cerebrais, sendo eficaz no tratamento de sintomas motores refratários à terapêutica medicamentosa, melhorando a qualidade de vida dos pacientes com DP avançada. A decisão de inclusão neste tipo de tratamento deve ser interdisciplinar e criteriosa. O comprometimento cognitivo e depressão prévias são critérios de exclusão.

O nosso objetivo foi avaliar a relação entre ECP e o risco de

alterações psiquiátricas, com base na descrição de um caso clínico.

Análise retrospectiva do processo clínico e pesquisa nas bases de dados PubMed e Cochrane, utilizando os termos “Parkinson disease”, “deep brain stimulation”, “psychosis”, “depression”, “suicide”. Foram selecionados ensaios clínicos, meta-análises e revisões sistemáticas realizados nos últimos 10 anos. Apenas 5 artigos cumpriram os critérios supramencionados.

Homem, 64 anos, autônomo, sem patologia psiquiátrica prévia, com diagnóstico de DP há 8 anos foi submetido a ECP. Após cirurgia observou-se melhoria evidente dos sintomas motores. Um ano pós-operatório apresentou tentativas de suicídio, não se encontrando outro fator causal atribuível. Segundo estudos, doentes submetidos a ECP mais tardiamente têm não só maior probabilidade de desenvolver psicose, mas também de desenvolver sintomas psicóticos mais cedo. Outra investigação sugere que em doentes submetidos a ECP a psicose ocorreu após o incremento de estimulação. Outros estudos mostram aumento das taxas de ideação suicida, mas não foram estabelecidas associações causais entre a ECP e o aumento do risco de suicídio.

A descrição deste caso clínico mostra a dificuldade em estabelecer uma correlação entre ECP e incidência de suicídio e psicose, apesar do aumento do número de casos verificados nas casuísticas. São necessários mais estudos com criteriosa seleção de pacientes e enfoque nos cuidados pós-operatórios neuropsiquiátricos para revelar os mecanismos envolvidos.

P27. INFUSÃO INTRATECAL DE BACLOFENO PARA O TRATAMENTO DE DISTÚRBIOS DO MOVIMENTO: CONCEITOS FUNDAMENTAIS

André Ribeiro¹, Daniela Alves², Joana Ramalho³, Sofia Moreira¹, Sandra Assunção¹

1-Centro de Medicina de Reabilitação da Região Centro, Rovisco Pais, Tocha, Portugal; 2-Centro Hospitalar Baixo-Vouga, Aveiro, Portugal; 3-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal
andreribeiro68109@gmail.com

Introdução: As perturbações do movimento devido às patologias cerebrais e medulares são comuns na idade pediátrica e nos adultos. A terapia de primeira linha para o tratamento destas doenças envolve frequentemente agentes orais, incluindo baclofeno, benzodiazepinas, e outros antiespasmódicos. No entanto e apesar deste amplo espectro de terapias, muitos pacientes deparam-se com dificuldades na obtenção de um controlo satisfatório, adquirindo complicações, como: úlceras por pressão, dor, dificuldade na deambulação e uso de produtos de apoio, alterações esfinterianas, dificuldade em realizar a higiene e diminuição geral da qualidade de vida. Existem ainda aqueles que, obtendo um alívio significativo através da toma sistémica, são, no entanto, incapazes de tolerar os efeitos secundários resultantes da dose necessária. Perante prévias observações, o desenvolvimento e estudo na área da aplicação de fármacos por via intratecal, com o intuito de aumento de dose disponível e controlo dos seus efeitos adversos, tem ganho relevância e notoriedade, nomeadamente no uso de baclofeno no tratamento dos distúrbios do movimento. A presente revisão narrativa pretende debruçar-se sobre os conceitos fundamentais referentes às indicações, contraindicações, técnica de implementação de sistemas de infusão intratecal, níveis de evidência no tratamento das patologias mais comuns, gestão do doente e complicações mais frequentes, bem como estratégias de resolução das mesmas.

Metodologia: Revisão narrativa da literatura. Pesquisa nas seguintes plataformas: Google Académico, Cochrane, PubMed.

As palavras-chave: Spasticity; Generalized dystonia; Baclofen; Intrathecal infusion; Movement Disorders.

Resultados e Conclusão: A infusão intratecal demonstrou perante os estudos analisados, um nível de evidência A no tratamento da espasticidade dos membros inferiores e nível B nas escalas de avaliação funcional, apresentando-se como uma alternativa viável. Em relação ao tratamento da distonia generalizada secundária, o nível de evidência é considerado C, com uma população observada ainda insuficiente para ser possível uma recomendação mais robusta, no entanto os resultados observados são promissores.

P28. APOMORPHINE SUBLINGUAL FILM PATIENT-REPORTED MOTOR STATUS RESPONSE AT HOME THROUGHOUT THE DAY

Jose Obeso¹, Kallol Ray Chaudhuri², Robert Hauser³, Glynn Jones⁴, Guillermo Castilla-Fernandez⁴, Diogo Magalhães⁴, Mónica Manteigueiro⁴

1-HM-CINAC, HM Puerta del Sur, Fundación HM Hospitales, Madrid, Spain; 2-King's College London, Institute of Psychiatry, Psychology & Neuroscience and Parkinson's Foundation Centre of Excellence, King's College Hospital, London, UK; 3-University of South Florida, Tampa, Florida, United States; 4-BIAL – Portela & Ca S.A., Porto, Portugal
monica.manteigueiro@bial.com

Introduction: Apomorphine sublingual film (SL-APO) has been shown to be an effective “on-demand” treatment of OFF episodes.

Our objective was to assess the efficacy throughout the day of self-administered SL-APO compared with placebo (PLC) for the treatment of OFF episodes in PD patients based on patient-reported home dosing and response diaries.

Methods: Adult PD patients with ≥ 1 OFF episode per day while on stable doses of levodopa/adjunctive PD medications were randomized to 12 weeks of double-blind treatment with PLC or their effective dose of SL-APO (10-35 mg), determined during open-label titration. Doses were ≥ 2 hours apart, up to 5 times per day. Patients completed a home dosing diary on the 2 days before in-clinic visits at weeks 4, 8 and 12 where they recorded the time they self-administered study medication during any OFF episode they chose to treat and the resulting motor status (Full ON/OFF) 30 minutes later.

Results: 109 patients (SL-APO:54; PLC:55) were randomized and self-administered a mean of 2.2 and 2.5 daily doses of SL-APO (n=40) and PLC (n=47), respectively. The number of intakes was greatest at 09:00-11:59. Full ON response rate with SL-APO ranged from 72% at 06:00-11:59 to 100% at 00:00-02:59 and was consistent at early morning (72% at 06:00-08:59), after lunch (80% at 12:00-14:59) and bedtime (73% at 21:00-23:59). In days where at least two administrations were registered, 80% of self-administrations were 2 to 6 hours apart. Full ON response rate with SL-APO was 86% at 2-3 hours intervals and ranged from 63%-100%, while response rates for PLC ranged from 17%-43%.

Conclusion: SL-APO self-administration led to a Full ON response in most patients regardless of the time of day and separation in-between dosing. The efficacy of doses following the first daily dose does not seem to be impacted by intake intervals of at least 2 hours.

P29. SAFETY AND TOLERABILITY OF APOMORPHINE SUBLINGUAL FILM AND SUBCUTANEOUS APOMORPHINE FOR THE TREATMENT OF OFF EPISODES IN PARKINSON'S DISEASE

Olivier Rascol¹, Werner Poewe², Fabrizio Stocchi³, K Ray Chaudhuri⁴, Jan Kassubek⁵, Lydia Lopez Manzanares⁶, Valentina Leta⁴, Ian Zhang⁷, Alyssa Bowling⁷, Stacy Wu⁷, Eric Pappert⁷, Helena Brigas⁸, for the CTH-302 Study Investigators

1-University of Toulouse, Toulouse, France; 2-Medical University Innsbruck, Innsbruck, Austria; 3-University and IRCCS San Raffaele Pisana, Rome, Italy; 4-King's College Hospital and King's College London, London, United Kingdom; 5-University of Ulm, Ulm, Germany; 6-La Princesa University Hospital, Madrid, Spain; 7-Sunovion Pharmaceuticals Inc., Marlborough, Massachusetts, United States; 8-BIAL – Portela & Ca S.A., Porto, Portugal
helenabrigas@bial.com

Introduction: To date, no studies have compared the safety of apomorphine sublingual film (SL-APO) vs subcutaneous apomorphine (SC-APO).

We aim to evaluate safety and tolerability of SL-APO vs SC-APO for the treatment of OFF episodes in patients with Parkinson's disease (PD).

Methods: An open-label, randomized, crossover study consisting of titration (Part A) and treatment (Part B) phases assessed SL-APO vs SC-APO in patients with PD and OFF episodes. In Part A, both medications were titrated in all patients in a randomly assigned order (SL-APO: 10-30 mg, 5-mg increments [partial at-home titration]; SC-APO: 2-6 mg, 1-mg increments [in-clinic titration]) to determine the dose that provided a FULL ON within 30 min. In Part B, patients were randomized 1:1 to 4 weeks of treatment with their optimized dose of SL-APO or SC-APO.

Results: In Part A (SL-APO, n=102; SC-APO, n=97), rates of overall adverse events (AEs), drug-related AEs, serious AEs (SAEs) and AEs leading to discontinuation were generally comparable between SL-APO and SC-APO. In Part B (SL-APO, n=71; SC-APO, n=70), rates of overall AEs (54% vs 69%) and drug-related AEs (41% vs 57%) were lower for SL-APO vs SC-APO, while AEs leading to discontinuation (6% vs 3%) were comparable between the 2 formulations. There was no apparent dose-dependent relationship for AEs overall. The most common AEs ($\geq 5\%$) were generally similar between treatments. Higher rates of nausea were observed with SL-APO (31%) vs SC-APO (23%) in Part A, but rates were comparable (14% vs 16%) in Part B. Rates of dyskinesia were comparable for SL-APO vs SC-APO in Part A (8% vs 7%), but lower for SL-APO (11%) vs SC-APO (20%) in Part B. Expected route of administration-related differences in AEs were observed.

Conclusion: The safety profiles of SL-APO and SC-APO were generally comparable and no new safety signals were identified.

P30. O PAPEL DOS CANABINÓIDES NO TRATAMENTO DOS SINTOMAS NÃO MOTORES NA DOENÇA DE PARKINSON

David Moura¹, Diana Oliveira¹, Joana Ramalho¹, Sara Ribeiro Silva¹, Ana Isabel Romeiro¹, Ana Sofia Azevedo¹, Pedro Cubelo Pereira¹

1-Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Serviço de Medicina Física e de Reabilitação
daviddm14@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa cuja fisiopatologia se relaciona com a degeneração

progressiva de neurónios dopaminérgicos nos gânglios basais. Clinicamente manifesta-se por sintomas motores e não-motores, tais como perturbações do sono, declínio cognitivo, e perturbações psiquiátricas como ansiedade, depressão e psicose. O tratamento da sintomatologia não-motora encontra-se frequentemente limitado e associado a múltiplas reações adversas.

O objetivo foi avaliar a eficácia dos canabinóides no tratamento dos sintomas não motores (SNM) na DP.

Metodologia: realizou-se uma pesquisa na base de dados MEDLINE (PubMed) utilizando os termos: "Parkinson disease", "cannabinoids" e "non-motor symptoms". Foram selecionados ensaios clínicos, revisões, ensaios clínicos randomizados (RCT), meta-análises e revisões sistemáticas, realizados nos últimos 10 anos, escritos em Inglês. Selecionaram-se 10 artigos.

Resultados: Na patologia da DP estão envolvidos fenómenos complexos de neuroinflamação, stress oxidativo e dor. A nível pré-clínico, o canabidiol (CBD) demonstrou propriedades antiamiloidogénicas, antioxidantes, anti-apoptóticas, anti-inflamatórias, analgésicas e efeitos neuroprotetores. A nível clínico, num estudo piloto realizado durante 4 semanas, foi demonstrada uma redução da sintomatologia psicótica e melhoria no funcionamento global em doentes com DP que usaram diariamente CBD em formulação oral. Um RCT duplamente cego, realizado em doentes com DP, sem demência ou patologia psiquiátrica, demonstrou melhoria na qualidade de vida e bem-estar associado ao uso de CBD oral. Uma série de casos, em doentes com DP que apresentavam distúrbios de sono REM, demonstrou uma redução rápida e persistente dos sintomas após 6 semanas de uso de CBD oral. Num RCT realizado em doentes com DP expostos a situações ansiogénicas, a ingestão aguda de CBD demonstrou uma redução significativa na ansiedade. O uso de nabilona demonstrou ser benéfico na redução da ansiedade e nos distúrbios do sono em doentes com DP.

Conclusão: são necessários mais estudos para demonstrar com segurança a eficácia dos canabinóides no tratamento dos SNM na DP.

P31. USO DE GEL INTESTINAL DE LEVODOPA-CARBIDOPA NO TRATAMENTO DE DOENTE COM ATROFIA DE SISTEMAS MÚLTIPLOS (MSA)

Andreia Ferreira¹, Sofia Marques¹, Ana Luisa Vieira², Miguel Coelho³, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

1- Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2- Serviço de Pneumologia do Hospital de Braga; 3- Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte
andrea.s.ferreira@hb.min-saude.pt; ana.m.rodrigues@hb.min-saude.pt

Não há tratamento específico para a atrofia de sistemas múltiplos (MSA-P), porém, um dos tratamentos sintomáticos habitualmente utilizado é a levodopa. O gel intestinal de levodopa-carbidopa (LCIG) é um tratamento eficaz na DP avançada e, apesar de escassos, os dados disponíveis em doentes com MSA-P mostram que se pode tratar de uma alternativa segura às formulações convencionais.

Os sintomas não motores, nomeadamente respiratórios, contribuem significativamente para a morbimortalidade dos doentes com MSA-P, e podem surgir sob a forma de apneia do sono obstrutiva e/ou central, disritmia, dispneia, hipoxemia e/ou estridor laríngeo. A significativa hipomotilidade gástrica presente nestes doentes contribui adicionalmente para diminuir o benefício da levodopa.

Descreve-se o caso de um homem de 53 anos com MSA-P em estado muito avançado (10 anos de evolução) que ao longo

da sua doença apresentou resposta parcial à levodopa, com flutuações motoras e que em 2021 iniciou episódios de hipoxemia grave associados a rigidez acentuada dos membros inferiores que surgiam em OFF sobretudo no período noturno. Atendendo ao impacto na qualidade de vida do doente, foi proposto tratamento paliativo com LCIG.

Após o início da perfusão, que se optou por ser contínua ao longo das 24 horas do dia, não se repetiram os episódios de hipoxemia e verificou-se uma melhoria da disautonomia, com redução dos episódios de hipotensão ortostática e discreto benefício motor.

O gel intestinal de levodopa-carbidopa poderá ser uma alternativa terapêutica a considerar em doentes com MSA-P com flutuações motoras com resposta à levodopa.

P32. CAREGIVERS' AND HEALTHCARE PROFESSIONALS' PERSPECTIVES ON CAREGIVERS' BURDEN ON NEURODEGENERATIVE DISEASES

Joana Santos¹, Inês Dias¹, Vanessa Carvalho², Leonor Correia Guedes^{1,2,3}, Raquel Bouça-Machado^{1,3}, Joaquim Ferreira^{1,3}

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa, Portugal; 3-CNS – Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal joanasantosft@gmail.com

Introduction: Neurodegenerative diseases (NDD) are progressive and debilitating conditions, that lead to dependence and need of care. Evidence shows 33.3% of caregivers of NDD patients suffer from moderate to severe burden. An increased risk of mental and physical health problems as well as patients' early admission into nursing homes are both associated with the burden of caregiving. Currently, the main contributing factor and risk minimization strategies are not yet established. This study aims to explore the perspectives of caregivers and healthcare professionals on these two crucial aspects of caregivers' burden associated with NDD.

Methods: An online and paper-based survey was disseminated through social networks, healthcare institutions outpatient clinics and national patient associations. Healthcare professionals and caregivers of patients with NDD were invited to participate.

Results: A total sample of 172 participants answered the survey (100 caregivers and 72 health professionals). The most reported contributing factors were the patient's dependency (n=46, 9%), the caregiver's lack of free time (n=33, 6%), and misinformation (n=29, 6%). Patients' behavioral changes (4.5 ± 0.9) and dependence on daily activities (4.5 ± 1.0) were rated as having a significant impact on caregivers' well-being. The most reported risk minimization strategies included socioeconomic support (n=122, 24%), greater awareness of diseases (n=52, 10%), and easier access to specialized care (n=50, 10%).

Conclusion: Caregivers lack of free time and misinformation are, in caregivers and healthcare professionals' opinion, the main factors for caregivers' burden. According to study results, the best way to avoid caregiver burden situations is an early intervention that includes both direct and indirect (i.e. through the patient) interventions on the caregiver.

P33. INTERDISCIPLINARIDADE NUMA CONSULTA DE DOENÇA DE HUNTINGTON: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Rosa Castaño¹, Vanessa Carvalho¹, Ana Almeida¹, Ana Inácio¹, Lara Caeiro¹, Luísa Duran¹, Rosário Fernandes¹, Adelaide Sousa¹, Leonor Correia Guedes¹

Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa

Introdução: A interdisciplinaridade na Consulta de Neurogenética, mais concretamente à pessoa com doença de Huntington (DH), surgiu ante a variedade e gravidade dos possíveis sintomas associados à doença e a complexidade social resultante, sendo necessária a intervenção de vários profissionais de saúde de diferentes áreas (médica, enfermagem, dietética e nutrição, serviço social, terapia da fala e neuropsicologia-consulta do cuidador) para o planeamento adequado dos cuidados ao doente e família. Apresentamos a experiência de um centro clínico e a articulação entre a enfermagem, coordenador da assistência entre os vários profissionais, tendo um foco central: o doente e seu cuidador, incluindo a análise da sobrecarga do mesmo.

Os objectivos foram partilhar a experiência de um centro clínico na articulação e na partilha de conhecimento entre os diferentes profissionais envolvidos nos cuidados clínicos de doentes com DH e suas famílias; relacionar a sobrecarga do cuidador com o grau de dependência da pessoa com DH.

Metodologia: Exposição das referências a outros profissionais; realização de uma análise descritiva dos instrumentos de colheita de dados: Índice de Barthel (actividades básicas da vida diária - ABVD), escala de Lawton & Brody (actividades instrumentais da vida diária- AIVD) e escala de Zarit (Sobrecarga do cuidador) para poder analisar o grau de sobrecarga dos cuidadores em função do grau de dependência dos doentes.

Resultados: Após a identificação das necessidades de cada doente e família, os doentes puderam ser avaliados por cada profissional de saúde consoante as necessidades: 44% dos doentes foram referenciados e avaliados pela Assistente Social. 59% dos cuidadores apresenta sobrecarga intensa, que não se associou somente aos estádios avançados da DH.

Conclusão: Os doentes e profissionais de saúde beneficiam de uma abordagem interdisciplinar. Existe uma elevada sobrecarga do cuidador, mesmo em cuidadores de pessoas em estádios iniciais (doentes Independentes nas ABVD e AIVD).

P34. A MÚSICA E O RITMO COMO FERRAMENTAS DE NEURORREABILITAÇÃO NAS DOENÇAS DO MOVIMENTO: REVISÃO DA LITERATURA

Tomás Caroco¹, Victor Milet¹

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de Faro, Centro Hospitalar Universitário do Algarve farinhacaroco@gmail.com

Introdução: A música e o ritmo são fortes potenciadores de movimento. A antecipação do gesto concedida pela música justifica a potenciação do movimento nos doentes com patologia do movimento. Existem benefícios associados na área cognitiva, psicossocial, motora e do comportamento.

É objetivo deste trabalho uma revisão da literatura sobre a eficácia de intervenções com música/ritmo na reabilitação neurológica de doenças do movimento e a exposição dos respectivos mecanismos explicativos.

Metodologia: Realizou-se uma revisão da literatura basea-

da na pesquisa com os seguintes termos MeSH na plataforma PubMed: "movement disorders" e "music therapy", filtrando os resultados para artigos em inglês publicados nos últimos 10 anos. Obtiveram-se 55 resultados.

Resultados: A evidência científica é robusta em relação à eficácia da intervenção com estimulação rítmica auditiva (ERA) na doença de Parkinson (DP). Verificou-se melhoria da velocidade de marcha, aceleração, comprimento e cadência da passada. A sincronização cortical auditivo-motora permite um bypass aos gânglios da base na produção de movimento, explicando o sucesso da ERA na DP. Esta sincronização força a otimização do timing do movimento, modulação dos padrões de ativação muscular e controlo do movimento no espaço. Também a expe-

riência prazerosa de ouvir música pode justificar as melhorias, através da ativação do sistema límbico, com facilitação da libertação da dopamina e da sua atividade no corpo estriado. A evidência é limitada no que respeita aos benefícios não motores da intervenção na DP. Na doença de Huntington (DH), verificou-se insucesso da ERA na melhoria da marcha ou da função dos membros superiores. O insucesso da ERA na DH pode dever-se a uma disfunção na sincronização sensorio motora, diferenciando-se da DP.

Conclusão: As intervenções com música na neuroreabilitação são acessíveis e baratas. A ERA é eficaz em indivíduos com DP. Todavia, não existe evidência favorável ao seu uso na DH.

COMUNICAÇÕES ORAIS

Sexta-feira

CO1. UNDERSTANDING THE MECHANISMS OF BLOOD-BRAIN BARRIER DYSREGULATION IN MACHADO-JOSEPH DISEASE

Inês Barros^{1,2,3,†}, Daniela Gonzaga^{1,3,4,†}, Diana Lobo^{1,2,3}, Inês Martins^{1,2,3}, António Silva^{1,3,5}, Luís Pereira de Almeida^{1,3,4,6} and Catarina Oliveira Miranda^{1,2,3}

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Portugal; 3-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Science and Technology, University of Coimbra, Portugal; 6-ViraVector, Viral Vector for Gene Transfer Core facility, University of Coimbra, Portugal
† Equal contribution

Introduction: Spinocerebellar Ataxia type 3 (SCA3) is a neurodegenerative disorder caused by an expansion of CAG repeats in the *MJD1/ATXN3* gene. A key feature of SCA3 is the dysregulation of the blood-brain barrier (BBB), a cellular barrier that controls the homeostasis of the central nervous system. Indeed, our group demonstrated that BBB permeability was increased in the cerebellum of SCA3 mice and postmortem brain tissues of SCA3 patients. This study aimed to elucidate the molecular mechanisms underlying BBB dysfunction in SCA3.

Methodology: We used a transgenic (Tg) mouse model expressing truncated human ataxin-3. We assessed BBB disruption and neuroinflammation by analyzing the levels of albumin, GFAP, adherens junctions (AJ), and tight junctions (TJ)-associated proteins through Western blot. The subcellular localization of TJ-associated proteins was also evaluated. Blood vessel density was evaluated by measuring the surface area of collagen V (colV) through immunohistochemistry.

Results: Our findings demonstrated significant alterations in SCA3 mice vasculature, as evidenced by an increase in colV surface area and albumin expression levels, suggesting increased angiogenesis and BBB permeability in SCA3 mice compared to controls. We observed that cerebellar levels and subcellular localization of TJ/AJ proteins, including Claudin-5, Occludin, and Ve-Cadherin, and the cytoplasmic adaptor zonula occludens (ZO)-1, were dysregulated in Tg mice compared to Wt. Finally,

we investigated if BBB impairment was linked to neuroinflammation and found evidence of astrogliosis in SCA3 animals as: GFAP levels (an astrocyte marker) were increased; the NF- κ B pathway was activated since the levels of phosphor-p65 were elevated in SCA3 mice.

Conclusion: Our results show that in SCA3, BBB permeability alterations may be related to the dysregulation in expression and subcellular location of TJ/AJ proteins, and associated neuroinflammation. These findings contribute to a deeper understanding of the mechanisms involved in BBB impairment in SCA3, crucial for the development of effective therapies.

Acknowledgements: Work funded by ERDF via Regional Operational Program Center 2020, COMPETE 2020, FCT: 2022.06127. PTDC, UID/NEU/04539/2020, LA/P/0058/2020, CENTRO-01-0145-FEDER-000008, CENTRO-01-0145-FEDER-022095, ReSet-IDT-COP-70162, CENTRO-01-01D2-FEDER-000002, PTDC/NEU-NMC/0084/2014/POCI-01-0145-FEDER-016719, POCI-01-0145-FEDER-029716, POCI-01-0145-FEDER-016807, POCI-01-0145-FEDER-016390, POCI-01-0145-FEDER-032309, SFRH/BD/148877/2019 -IB, PD/BD/114171/2016 -IM, 2020.09668.BD -DL, SynSpread, ESMI and ModelPolyQ under JPND, both co-funded by the EU H2020, GA No.643417; by NAF, APBRF and the Richard Chin&Lily Lock MJD Research Fund.

CO2. ATAXIAS AUTOSSÓMICAS DOMINANTES: EXPANSÃO DE TRIPLETOS CAG VERSUS VARIANTES PONTUAIS

João Moura¹, Jorge Oliveira^{2,4}, Mariana Santos⁴, Sara Costa¹, Carolina Lemos³, José Barros^{1,3}, Jorge Sequeiros^{2,3}, Joana Damásio^{1,2,3,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-CGPP-IBMC, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Portugal; 4-UniGENE, IBMC, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal

Introdução: As ataxias espinocerebelosas autossómicas dominantes (SCA) são maioritariamente causadas por expansões CAG, que codificam poliglutaminas (PolyQ). No entanto, são reconhecidas SCA não associadas a poliglutaminas (NonPolyQ), que constituem um grupo menos bem caracterizado.

O objetivo foi comparar o espectro clínico-mutacional de ataxias PolyQ e NonPolyQ.

Métodos: Estudo coorte, prospetivo desde 2017. Recolha da informação na base de dados das ataxias.

Resultados: A coorte é constituída por 252 indivíduos (164 famílias), 91 (51 famílias) com formas autossómicas dominantes. Dos 78 com diagnóstico genético, 41 (52,56%) tinham ataxias PolyQ e 37 (47,44%) NonPolyQ. A idade de início foi mais elevada nas PolyQ [39,5 (30,00-45,50)] do que nas NonPolyQ [7,0 (1,00-22,00), $p<0,001$]. O desequilíbrio foi o sintoma de apresentação mais frequente em ambas, mas as NonPolyQ associavam-se a maior variabilidade fenotípica *ab initium* (atraso motor, epilepsia, síndrome piramidal, coma, coreia ou distonia paroxística) ($p<0,001$). No curso da doença, as PolyQ apresentavam mais frequentemente diplopia ($p<0,001$), alterações da oculomotricidade ($p<0,001$), neuropatia periférica ($p=0,009$) e perda da capacidade de marcha ($p=0,003$). O diagnóstico genético familiar era já conhecido na maioria das PolyQ (95,1% vs 24,3%, $p<0,001$), sendo que o estudo pré-sintomático foi apenas feito nestes (70,73% vs 0,0%, $p<0,001$). O tempo até ao diagnóstico foi maior nas NonPolyQ [(41,0 (33,75-53,00) vs 22,0 (15,00-35,50), $p<0,001$]. Quatro genes estavam envolvidos nas PolyQ, os mais frequentes ATXN3 (70,7%, DMJ/SCA3) e ATXN2 (24,4%, SCA2); e 16 nas NonPolyQ, os mais frequentes CACNA1A (forma não-expandida, 28,2%), KCNC3 (10,3%, SCA13) e ATP1A3 (10,3%, RDP). Em 32% das NonPolyQ identificaram-se variantes *de novo* ($p<0,001$).

Conclusão: A frequência de ataxias PolyQ e NonPolyQ foi semelhante nesta série. Salientamos, nas PolyQ, o maior envolvimento ocular e de nervo periférico e nas NonPolyQ a maior variabilidade genotípica e fenotípica, idade de início precoce e maior frequência de variantes *de novo*.

CO3. NEUROMELANINA E NIGROSSOMA-1 NA SÍNDROME DE TREMOR E ATAXIA ASSOCIADO AO X FRÁGIL

Joana Freitas¹, Maria Inês de Sá¹, Hugo Cadilha¹, Leonor C. Guedes², Sofia Reimão¹

1 Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, CHULN, E.P.E., Lisboa, Portugal

2 Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN E.P.E., Lisboa, Portugal
joanaccfreitas@gmail.com

Introdução: A síndrome de tremor e ataxia associado ao X frágil (FXTAS) é uma doença neurodegenerativa ligada ao X, causada por uma “pré-mutação” (55-200 repetições CGG) no gene *FMR1* (Xq27.3). Os critérios de diagnóstico incluem achados na RM, sendo a presença de hipersinal em T2 nos pedúnculos cerebelosos médios (PCM) e esplénio do corpo caloso critérios *major* de diagnóstico. O quadro clínico associado a FXTAS pode incluir parkinsonismo. Descrevemos o sinal da neuromelanina na substância nigra e no *locus coeruleus* e do nigrossoma-1 num doente com o diagnóstico de FXTAS.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 59 anos, com um quadro com 10 anos de evolução, progressivo, de tremor de ação dos membros superiores, tremor céfalico e bradicinesia apendicular. Aos 11 anos de evolução inicia ataxia da marcha. Realizou RM crânio-encefálica que revelou redução dimensional dos PCM e marcado hipersinal em T2 dos mesmos e da substância branca adjacente ao núcleo dentado do cerebelo, bilateral e simétrico. O sinal da neuromelanina na substância nigra em T1 e do nigrossoma-1 em SWI estavam mantidos, não se observando o sinal da neuromelanina no *locus coeruleus*. O

teste genético do gene *FMR1* evidenciou um alelo com 90 repetições CGG, confirmando a suspeita diagnóstica de FXTAS.

Conclusão: O “MCP-sign” é um critério imagiológico *major* consistente com o diagnóstico de FXTAS. Existem casos descritos de doentes com FXTAS e parkinsonismo com DAT SPECT positivo, revelando disfunção nigro-estriada. O nosso doente, apesar de 11 anos de evolução de doença e bradicinesia, tem íntegra a substância nigra, segundo o estudo imagiológico realizado, não suportando que se encontre numa fase prodrómica de parkinsonismo. Do nosso conhecimento, reportamos pela primeira vez o estudo da neuromelanina e do nigrossoma-1 em doente com FXTAS. A alteração dos mesmos pode constituir um biomarcador de parkinsonismo e de prognóstico em doentes com FXTAS.

CO4. GPI-DBS NO TRATAMENTO DE SÍNDROME HIPERCINÉTICA POR MUTAÇÃO NO GENE *GNAO1*

Daniela Oliveira^{1,*}, António Costa^{2,*}, Maria João Malaquias², Luís Botelho³, Carla Silva⁴, Eduardo Cunha⁴, Vasco Sá Pinto⁴, Nuno Vila-Chã², Inês Carrilho⁵, Marina Magalhães², Alexandre Mendes²

* primeira autoria partilhada

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; 5-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto
daniela.s.oliveira@chedv.min-saude.pt; antoniocosta.neurologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: Mutações no gene *GNAO1* condicionam fenótipos que englobam encefalopatias epiléticas e doenças do movimento. Nestas, síndromes hiperkinéticas progressivas e fármaco-refratárias associam-se a períodos de exacerbação grave. A GPI-DBS tem-se mostrado eficaz nestes doentes.

Descrição clínica e do benefício com GPI-DBS em duas doentes com mutações no gene *GNAO1* e exacerbações de coreo-distonia.

Metodologia: Os dados clínico-demográficos foram obtidos dos processos clínicos. Foi realizada cirurgia para GPI-DBS bilateral, com planeamento cirúrgico por RM e TC. Este procedimento foi suportado com registo eletrofisiológico, testes de estimulação e controlo de imagem radiográfica e de TC O-arm® intra-operatórios. Foram implantados elétrodos direcionais, com baterias recarregáveis.

Resultados: Apresentamos os casos de 2 doentes do género feminino, atualmente com 9 e 22 anos. Ambas têm o diagnóstico genético confirmado de mutações no gene *GNAO1*, tendo sido identificadas as variantes c.736G>A,p.(Glu246Lys) e c.625C>T,p.(Arg209Cys), respetivamente, em heterozigotia.

Nos dois casos a clínica teve início pelos 6 meses de idade, com atraso do desenvolvimento psicomotor e hipotonia. As doentes desenvolveram uma doença do movimento hiperkinética, com domínio de coreia e distonia, com períodos de exacerbação severa, muitas vezes precipitados por infeções, cujo controlo foi sendo progressivamente mais difícil com terapêutica médica. Nenhum dos casos evoluiu com epilepsia. A gravidade do quadro coreo-distónico, juntamente com a ineficácia das múltiplas terapêuticas médicas, justificou a opção terapêutica por GPI-DBS bilateral. A primeira doente foi submetida a cirurgia aos 9 anos e a segunda aos 19, com marcada melhoria da sintomatologia hiperkinética.

Conclusão: Nos dois casos observou-se melhoria do quadro coreo-distónico com *GPI-DBS*, num permitindo a resolução de exacerbação grave dos sintomas e noutra, além dessa melhoria, prevenindo a ocorrência de exacerbações. Tal como descrito na literatura, a *GPI-DBS* pode ser particularmente eficaz em doentes com mutação no gene *GNAO1* e coreia ou distonia graves, devendo ser considerada nesses doentes.

CO5. STRUCTURAL NEUROIMAGING IN DYSTONIA: EXPLORING THE NETWORK LOCALIZATION OF HETEROGENEOUS FINDINGS

Marcelo Mendonça^{1,2}, Gonçalo Cotovio^{1,2}, Francisco Faro Viana¹, Albino J. Oliveira-Maia^{1,2}

1-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisboa, Portugal; 2-NOVA Medical School, NMS, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal
marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org; albino.maia@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: Dystonia is a disabling and heterogeneous movement disorder. Causal evidence points towards dysfunction in multiple motor circuit regions, however, structural neuroimaging abnormalities are largely inconsistent across studies and have been reported across most brain regions.

We aimed to test if these apparently incongruent neuroimaging findings in dystonia localize to a general common or to a syndrome-specific brain network.

Methods: Results of voxel-based structural neuroimaging correlates of dystonia were extracted from 28 studies (701 idiopathic dystonia patients, 712 healthy controls) identified in a recent systematic review (Huang, J Neurol, 2022). The coordinate centroid for each Region of Interest was mapped to a brain atlas and the brain network functionally connected to each location was computed using human connectome data. Both a general analysis including all studies and syndrome specific analysis (cervical dystonia, blepharospasm and task-specific dystonia) were performed. To allow a reverse inference of results obtained networks were spatially compared with meta-analytic information from large-scale synthesis of functional magnetic resonance imaging (fMRI) data (Neurosynth).

Results: Our results found a network that was mostly related to the motor network ($r=0.494$) and dissimilar from the default mode network (DMN, $r=-0.324$). Using the full dataset, commonalities of positively correlated circuits were lower than using syndrome-specific analysis. Additionally, in the syndrome-specific analysis distinct motor circuits were found to be connected with structural findings. In all groups, a consistent negative connectivity with DMN nodes was found.

Conclusion: These preliminary analyses support that the observed diversity of structural neuroimaging data in dystonia could converge to specific brain networks. They also suggest that the specifics of motor circuit dysfunction could be dissimilar across clinical syndromes (not supporting a shared “dystonic” signature). As we enrich our analysis with individual patient and DBS-response data, we hope that these results could help target refinement for invasive and non-invasive brain stimulation.

CO6. MODULAÇÃO DOS LOCAL FIELD POTENCIAIS DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS PELA ACTIVIDADE VOLUNTÁRIA

Inês Cardoso¹, Raquel Barbosa^{2,3}, Miguel Dias⁴, Armando Fernandes⁴, Scott Stanslaski⁵, Maria Begona⁶, Herculano Carvalho⁶, Miguel Coelho^{1,2}, Leonor Correia Guedes^{1,2}

1-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa; 3-Service de Neurologie, Centre Hospitalier Universitaire, Toulouse, France; 4-Medtronic Portugal, Lisboa; 5-Medtronic USA, Minneapolis, Estados Unidos da América; 6-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisboa
inescardoso2@campus.ul.pt

Introdução: Os *local field potentials* (LFPs) registados por eléctrodos de estimulação cerebral profunda (ECP) constituem uma oportunidade de estudo *in vivo* da actividade neurofisiológica de estruturas profundas na doença de Parkinson (DP). Na DP existe um aumento patológico da sincronização dos neurónios do núcleo subtalâmico (NST) na banda beta (13-35 Hz), sendo que a medicação dopaminérgica e a ECP induzem um decréscimo da mesma. É conhecida a interferência de actividades voluntárias no grau de parkinsonismo, sendo exemplo a manobra de Froment. O registo de LFPs constitui uma oportunidade para investigar a influência de tarefas voluntárias sobre a actividade neurofisiológica do núcleo subtalâmico (NST) e sobre o funcionamento de sistemas de ECP em circuito fechado.

O objetivo foi investigar a interferência de actividades voluntárias no registo dos LFPs do NST.

Metodologia: Estudo exploratório $n=1$ transversal e prospetivo, com múltiplos cruzamentos de 3 tarefas voluntárias (fala, movimentos das mãos e marcha), sob de 4 condições terapêuticas, consoante estimulação (STIM)/medicação (MED), ao 1º e 6 meses após ECP, num doente implantado com eléctrodos com capacidade de registo de LFPs. Realizou-se a análise descritiva dos resultados.

Resultados: Identificou-se a interferência de actividades voluntárias sobre os registos de LFPs, em ON e OFF MED e em STIM OFF. A fala associou-se consistentemente à diminuição da intensidade da banda beta.

Conclusão: O nosso estudo evidenciou a interferência da actividade voluntária na banda beta dos LFPs dos NST em MED ON/OFF e em STIM OFF e pode contribuir para o estudo dos circuitos neuronais implicados na ECP. A ausência de evidencia da interferência da actividade voluntária em STIM ON não apoia a sua relevância em sistemas ECP em circuito fechado.

Comunicações Orais (sábado 8:10 - 9:30)

CO7. RISCO FRATURÁRIO E OSTEOPOROSE EM DOENTES DO SEXO MASCULINO COM DOENÇA DE PARKINSON

Daniel Ferreira^{1,2*}, Maria Rato^{3*}, Leonor Dias^{1,2}, Rita Raimundo⁴, Iva Brito³, Maria José Rosas¹

1-Departamento Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Departamento Reumatologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto; 4-Departamento Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

*-Ambos os autores contribuíram igualmente para a realização do trabalho
daniel.of321@gmail.com

Introdução: As pessoas com DP (PcDP) apresentam um risco de osteoporose e fraturas duas vezes superior à população com a mesma idade.¹ No entanto, os estudos demonstram que a avaliação do risco fraturário nesta população não é realizada por rotina e que os clínicos assistentes subvalorizam este risco, não estando ainda totalmente esclarecida a sua relação com a clínica e evolução da DP.²

O objetivo foi avaliar o risco fraturário numa população de PcDP do sexo masculino e estudar a sua relação com características sociodemográficas e clínicas da DP.

Metodologia: Estudo observacional, amostragem por conveniência de PcDP do sexo masculino com idade >50 anos, seguidos num centro hospitalar terciário. Recolhidos dados sociodemográficos, informação clínica da DP, estudo analítico (25-OH-vitamina D, paratormona, cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, testosterona) e realizada densitometria dupla emissão raio-X do colo do fémur e coluna lombar. Calculado o risco fraturário com FRAX (*Fracture Risk Assessment Tool*).

Resultados: Recrutados 28 PcDP, média de idades 65 anos e duração de 9 anos DP. Identificou-se 7 (25%) PcDP com diagnóstico de osteoporose ($t\text{-score} < -2,5$). Foram reportadas quedas recentes em 42%, ocorrendo maioritariamente em contextos de desequilíbrio da marcha (67%) e espaços *indoor* (58%). A probabilidade média de uma fratura osteoporótica *major* aos 10 anos foi de 3%. Registou-se uma correlação significativa entre um *score* mais elevado de FRAX e o estadió Hoehn&Yahr ($r=0,500$; $p=0,007$) a duração da DP ($r=0,461$; $p=0,013$) e o *score* total de UPDRS-III ($r=0,419$; $p=0,026$). 75% dos PcDP apresentavam défice de vitamina D e não foram detetadas outras alterações endócrinas.

Conclusão: O risco fraturário e o diagnóstico de osteoporose foram elevados na população estudada. A evolução da doença e a sua gravidade clínica parecem ser fatores que contribuem para este risco. O diagnóstico e a orientação da osteoporose e risco fraturário são determinantes na gestão das PcDP.

CO8. PSICOSE NA DOENÇA DE PARKINSON: CARACTERIZAÇÃO E FATORES DE RISCO NUMA COORTE HOSPITALAR

André Costa, Mariana Vargas, Rita Raimundo, Mário Rui Silva, Ana Graça Velon

Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal
andre.ja.costa@hotmail.com

Introdução: Os sintomas psicóticos são dos sintomas não motores com maior impacto na qualidade de vida dos doentes com doença de Parkinson (DP) e seus cuidadores. Nas fases avançadas da DP a sua prevalência pode alcançar os 70%.

O objetivo foi caracterizar os sintomas psicóticos numa coorte hospitalar de doentes com doença de Parkinson idiopática (DPi) e encontrar preditores da sua ocorrência.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo dos doentes com o diagnóstico de DPi seguidos em consulta de doenças do movimento. Registaram-se as características da população em estudo, nomeadamente a ocorrência de sintomas psicóticos (tipos e modalidades envolvidas) através dos registos clínicos. Modelos de regressão logística binária foram usados com o objetivo de prever o surgimento de psicose. Um valor $p < 0,05$ foi considerado estatisticamente significativo.

Resultados: Incluíram-se 74 doentes, metade do sexo masculino e com uma média de idades de 75,1±10,1 anos. A mediana do tempo decorrido desde o aparecimento dos sintomas motores foi de 8,1 (7,5) anos. Em 22% (n=16) dos doentes verificaram-

-se sintomas psicóticos, sendo que as alucinações visuais foram o tipo/modalidade mais prevalente (n=10, 62,5%). A quetiapina e a clozapina foram os neurolépticos mais utilizados no controlo destes sintomas (56% e 44%, respetivamente). Um quarto dos doentes tinha pelo menos 1 fármaco anti-demencial prescrito (rivastigmina, 68,4%). A presença de outros sintomas não motores ocorreu em 73%. A mediana da dose diária de levodopa prescrita foi de 475 (431) mg. Em análise multivariada, a demência e doses diárias de levodopa mais elevadas demonstraram ser preditores independentes da ocorrência de psicose ($p < 0,001$, OR 17,99 IC 95% 4,20–77,03; $p=0,027$, OR 1,00 IC 95% 1,00–1,01).

Conclusão: Apesar das suas limitações o nosso estudo vai de encontro ao descrito na literatura. Pretendemos alertar e relembrar os clínicos dos fatores de risco para a ocorrência de psicose na DPi e do seu impacto nos doentes.

CO9. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA E A FUNÇÃO SEXUAL NA DOENÇA DE PARKINSON: QUAL A SUA INFLUÊNCIA?

Inês Cunha¹, Tiago Pedro², Inês Carvalho¹, Diogo Damas¹, Mário Sousa³, Ricardo Pereira⁴, Manuel Rito⁵, Cristina Januário^{6,7}, Fradique Moreira¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Department of Neurology, University Hospital Bern, Bern; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 7-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, Coimbra
ines.antcunha@gmail.com

Introdução: A estimulação cerebral profunda (ECP) do núcleo subtalâmico (NST) é uma terapêutica avançada da doença de Parkinson (DP) com inegáveis benefícios sobre a sintomatologia motora. Contudo, poucos estudos avaliam o impacto da ECP nos sintomas não-motores, nomeadamente na deterioração da função sexual.

O objetivo foi determinar o efeito da ECP-NST na função sexual de doentes com DP e estabelecer fatores preditivos para a existência de disfunção erétil e sexual.

Métodos: Num estudo coorte retrospectivo, 21 doentes consecutivos com DP submetidos a ECP-NST (idade média 62,9±8,6 anos) foram comparados com 19 candidatos elegíveis para a cirurgia (idade média 60,7±7,9 anos). Os dados clínicos avaliados incluíram a severidade da doença (Escala Hoehn&Yahr), avaliação da função sexual (*Female Sexual Function Index* e *International Index of Erectile Function*), severidade dos sintomas depressivos (*Beck Depressive Inventory II*), sintomas motores (*Movement Disorders Society - Unified Parkinson Disease Rating Scale Part III*) e qualidade de vida (*Parkinson's Disease Questionnaire* PDQ-39). As variáveis de interesse foram a presença de disfunção erétil nos homens e disfunção sexual nas mulheres. Foi realizada a análise univariada e multivariada para detetar fatores de risco para a deterioração da função sexual.

Resultados: A maioria dos homens (83,3%) e das mulheres (77,8%) submetidos à ECP-NST apresentaram, respetivamente, disfunção erétil e disfunção sexual. Estas incidências não diferiam significativamente quando comparadas com o grupo de candidatos elegíveis para a cirurgia. Mulheres com disfunção sexual exibiram um *score* PDQ-39-bem-estar emocional médio significativamente superior ($p=0,017$) e uma prevalência significativamente maior de doenças cardiovasculares ($p=0,012$). A idade mostrou ser um fator preditivo independente para o desenvolvimento de disfunção erétil nos homens (RR=1,26;

$p=0,033$) e disfunção sexual nas mulheres ($RR=1,30$; $p=0,039$), independentemente do tratamento com ECP-NST.

Conclusão: A função sexual em doentes com DP de ambos os géneros, não parece ser influenciada pela cirurgia de ECP-NST, mas antes por características clínicas do doente.

CO10. A DOPAMINA COMO UM AGENTE IMUNOMODULADOR NA DOENÇA DE PARKINSON

Milene Gonçalves^{1,2,3}, Ana Morgadinho⁴, Paulo Rodrigues Santos^{1,5,6}, Jani Sofia Almeida⁶, Vera Alves⁶, Manuel Santos Rosa^{1,6}, Carlos Alberto Fontes Ribeiro^{1,2,3}, Marco Cosentino⁷, Cristina Januário⁸, Frederico C. Pereira^{1,2,3}

1-CIBB – Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia; 2-Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal; 4-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Centro de Neurociências e Biologia Celular de Coimbra (CNC), Universidade de Coimbra, Portugal; 6-Instituto de Imunologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 7-Centro de Investigação em Farmacologia médica, Universidade de Insubria, Varese, Itália; 8-CIBIT – Instituto de Imagem Biomédica e Investigação Translacional de Coimbra

Introdução: As disfunções do sistema imune têm sido consideradas um fator crítico de suscetibilidade e progressão da doença de Parkinson (DP). As células dendríticas (CD) e monócitos (Mo) induzem a enzima indoleamina 2,3-dioxigenase 1 (IDO1) em ambientes inflamatórios como estratégia imunossupressora. Estas células são sensíveis à dopamina (DA), cujo efeito imunomodulatório é pouco explorado. O objetivo foi caracterizar o papel da DA na modulação das células circulantes mielóides.

Métodos: As populações de CD e Mo foram analisadas por citometria de fluxo em amostras de sangue periférico. O estudo inclui 63 DP [66±12 anos, 46% mulheres, UPDRSIII de 19±9] selecionados da Unidade de Doenças do movimento do Centro Hospitalar e universitário de Coimbra e 40 controlos [62±98, 53% mulheres]. Para os estudos *in vitro*, foram selecionadas 15 amostras de cada grupo. O sangue total foi incubado durante 6h com lipopolissacarídeo (para induzir a IDO1) na presença ou ausência de DA, antagonistas dopaminérgicos e β -adrenérgicos (β AR) e um agonista dos recetores β 2AR.

Resultados: Os DP apresentam uma menor frequência relativa (FR, em %) de CD totais e um aumento da FR de Mo a expressar a molécula de adesão CD62L. A DA diminuiu a indução de IDO1 em ambos os grupos de igual forma, a qual não foi revertida pelos antagonistas dos recetores da DA (SHC-23360 e domperidona). No entanto, os antagonistas β AR (propranolol e o ICI 118,551) preveniram o impacto da DA na indução de IDO1 nas CD e nos Mo. O salbutamol atenuou a indução de IDO1 nas CD e Mo de forma similar à DA.

Conclusão: Este estudo demonstra alterações do perfil imunológico das células mielóides circulantes nos DP e uma capacidade imunomoduladora da DA mediada por recetores β 2AR. Estes resultados sugerem que a terapêutica dopaminérgica pode ter implicações no sistema imune dos DP e por isso afetar a progressão da doença.

Suporte Financeiro: Milene Gonçalves é financiada pela Fundação para a Ciência e Tecnologia (FCT) Portugal; com a referência SFRH/BD/139013/2018). Este projeto foi financiado por fundos nacionais via FCT através do projeto estratégico UIDB/04539/2020, UIDP/04539/2020 (CIBB), LA/P/0058/2020 e COMPETE: POCI-01-0145-FEDER-007440.

CO11. PROGRAMAÇÃO CLÍNICA VERSUS BASEADA EM ALGORITMO COMPUTACIONAL NA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DISTONIAS ISOLADAS

Carolina Soares^{1,2}, Florian Lange³, Jonas Roothans³, Hazem Eldebakey³, Benedikt Weigl³, Robert Peach^{3,5}, Christine Daniels³, Thomas Musacchio³, Rui Vaz^{4,2}, Jens Volkmann³, Maria José Rosas¹, Martin Reich³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Department of Neurology, University Hospital and Julius Maximilian University, Wuerzburg, Germany; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 5-Department of Brain Sciences, Imperial College London, London, United Kingdom
carolinallsoares03@gmail.com

Introdução: A estimulação cerebral profunda do globo pálido interno (ECP-GPi) é um tratamento eficaz nas distonias isoladas. O tempo de latência da resposta motora, ausência de biomarcadores terapêuticos e de um único “sweetspot” são complexos desafios da programação na prática clínica.

O objetivo foi testar a viabilidade de um sistema de programação *in silico* comparativamente à programação da prática clínica numa coorte de doentes portugueses com distonia isolada submetidos a ECP-GPi.

Metodologia: Partindo de um mapa anatómico probabilístico de efeitos anti-distónicos, foi desenvolvido um algoritmo computacional (*Computer-Suggested Reprogramming Forecast*, C-SURF) que permite prever para cada doente 1296 combinações diferentes de esferas de estimulação, sugerindo os parâmetros com maior probabilidade de benefício motor. Neste estudo prospetivo, uma coorte de 10 doentes com distonia isolada e parâmetros de estimulação estáveis há pelo menos 3 meses foi reprogramada para a estimulação C-SURF. Os doentes foram reavaliados 2 semanas depois, comparando-se o resultado obtido com a programação C-SURF *versus* programação clínica através das escalas motoras (*Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale* e *Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale*) e energia total da estimulação.

Resultados: A coorte inicial, composta por 3 distonias cervicais e 7 distonias generalizadas, apresentava um tempo médio de seguimento de 7,7±3,1 anos; em média, realizaram-se 7,2±4,1 sessões de programação por doente. Durante o estudo, 3 dos 20 eletrodos iniciais foram excluídos (desistência de 1 doente; efeitos adversos capsulares em 1 eletrodo). A programação sugerida pelo algoritmo C-SURF foi superior à programação definida pelo neurologista (melhoria motora de 74,9±15,3% vs 66,3±16,3%; $p<0,012$; $BF>22,1$). A superioridade do benefício motor não se deveu a um aumento da energia total de estimulação ou de efeitos adversos.

Conclusão: Este estudo realça a potencialidade da aplicação de sistemas computacionais na prática clínica, nomeadamente redução do número de visitas e do tempo de titulação da estimulação.

CO12. VOLUNTARY EXERCISE IMPROVES BALANCE AND FINE MOTOR COORDINATION OF A TRANSGENIC MOUSE MODEL OF MACHADO-JOSEPH DISEASE

Daniela Cunha-Garcia^{1,2}, Daniela Monteiro-Fernandes^{1,2}, Sara Duarte-Silva^{1,2} and Patrícia Maciel^{1,2}

1-ICVS – Life and Health Sciences Research Institute, School of Medicine, University of Minho; 2-ICVS/3Bs – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal. id9961@alunos.uminho.pt (DCG); id8942@alunos.uminho.pt (DMF); sarasilva@med.uminho.pt (SDS); pmaciel@med.uminho.pt (PM)

Abstract: Emerging evidence renewed interest in the concept that physical exercise may be a therapeutic strategy for neurodegenerative diseases (NDs), such as Parkinson's disease and Huntington's disease. Although the influence of exercise on the pathological mechanisms of NDs is not yet totally understood, it was shown that exercise can improve strength, balance, and gait, and by exerting an overall neuroprotective effect, namely through increased levels of neurotrophic factors. In the present study, we hypothesized that physical exercise could have a disease-modifying effect on Machado-joseph disease (MJD), a fatal disease caused by an expansion of a CAG repeat tract in the ataxin-3 gene and characterized by progressive motor abnormalities. Here, we performed a longitudinal behavior characterization after 31 weeks of voluntary exercise of a well-established MJD mouse model, the CMVMJD135 transgenic line. Mice were housed in a digital rack (DVC®), and the cages were enriched with a running wheel (RW) after weaning at 5 weeks of age, while the control mice were housed in similar cages, except for the RW. RW was always accessible to the mice and wheel running was entirely voluntary. Body weight was registered weekly and standard motor tests to characterize the disease progression in MJD were applied bi-weekly. Exercised transgenic animals showed better performance on the beam walk test, suggesting an improvement on their coordination and balance. No effect of exercise was observed on WT mice with access to the RW, revealing a disease-specific effect. Furthermore, exercise did not affect animals' body weight and muscular strength. Globally, our results show a positive influence of voluntary physical exercise on the balance and fine motor coordination of the exercised CMVMJD135 mice. Additional experiments are ongoing to clarify the molecular mechanisms underlying the beneficial effects of exercise on MJD and establish its therapeutic value for human translation.

CO13. "PRESSÃO POSITIVA" NA PERTURBAÇÃO DO COMPORTAMENTO DO SONO REM E CO-PATOLOGIA COM SÍNDROME DA APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO

Catarina Fernandes¹, Inês Farinha², Inês Carvalho³, Ana Morgadinho¹, Isabel Luzeiro^{1,4}, Ana Catarina Brás^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; 4-Centro de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra catarinasfernandes@hotmail.com

Introdução: A perturbação do comportamento do sono REM (RBD) é uma parassónia que pode ocorrer isoladamente ou estar associada a sinucleinopatia. A síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) é uma condição que tem vindo a ser

associada à RBD.

O objetivo foi determinar a prevalência do SAOS nos doentes com diagnóstico de RBD isolado (RBDi) e associado a sinucleinopatia (RBDSp). Avaliar o impacto da terapia com pressão positiva na via aérea nos sintomas associados à RBD.

Metodologia: Seleccionados doentes com RBD, seguidos num centro terciário de medicina do sono 2014-2022, e divididos em dois grupos: RBDi e RBDSp. SAOS definido pela presença de Index apneia/hipopneia (IAH) ≥ 5 /hora. Análise estatística incluiu: análise descritiva, correlação de pearson e teste t-student.

Resultados: Incluídos 54 doentes, 24 dos quais com diagnóstico de sinucleinopatia, a maioria com doença de Parkinson (79,2%;n=19). Em 19(79,2%) doentes com RBDSp, os sintomas RBD precederam o diagnóstico da sinucleinopatia em média 5,6 \pm 5,9 anos.

No grupo RBDi, a prevalência do SAOS foi 76,7% (n=23) e 11 doentes foram tratados com autoCPAP (47,8%), três com BIPAP (13,0%) e um com CPAP (4,3%). Já no grupo RBDSp a prevalência foi 70,8% (n=17) e 12 tratados com autoCPAP (70,6%) e dois com CPAP (11,8%). A ventiloterapia melhorou sintomas RBD auto-reportados em 69,2% e 42,9% no RBDi e RBDSp, respetivamente.

Os doentes com diagnóstico RBD mais tardio apresentaram maior IAH ($p=0,003$; $R=0,394$) e maior percentagem de sono REM sem atonia ($p=0,026$; $R=0,318$). Não foi encontrada diferença estatística entre os grupos no que diz respeito à idade de diagnóstico do RBD, IMC, IAH, IAH-REM e IAH-NãoREM.

Conclusão: Os resultados demonstram que nestas populações com diagnóstico de RBD, a SAOS é uma co-patologia do sono altamente prevalente, realçando a importância de um questionário sobre sono nomeadamente nos doentes com sinucleinopatia. Por sua vez, a terapia com pressão positiva da via aérea parece ter um papel importante também na melhoria dos sintomas RBD.

CO14. NON-MOTOR SYMPTOMS IN DEMENTIA WITH LEWY BODIES: A QUICK ASSESSMENT OF DYSAUTONOMIA ON THE OUTPATIENT CLINIC

Pedro Faustino¹, Catarina Bernardes¹, Marisa Lima^{1,2,3}, Diana Duro^{1,2,3}, Inês Baldeiras^{1,2}, João Durães^{1,2,4}, Miguel Tábuas-Pereira^{1,2,4}, Isabel Santana^{1,2,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental, Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra pfaustino21@gmail.com

Introduction: Dementia with Lewy bodies (DLB) is the second most common degenerative dementia in the elderly. Despite their differences in clinical presentation, DLB misdiagnosis as Alzheimer's disease (AD) remains frequent. Autonomic dysfunction is a known supportive clinical feature of DLB but is often overlooked in dementia evaluation.

We aim to evaluate the role of dysautonomia in the differential diagnosis between DLB and AD.

Methods: We selected a convenience sample of 40 patients divided into 2 equal groups, 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). Core clinical features were assessed with the motor score of Unified Parkinson's Disease Rating Scale (mUPDRS), Rapid Eye Movement

(REM) Sleep Behaviour Disorder Screening Questionnaire (RBD-SQ), Clinician Assessment of Fluctuation (CAF) and hallucination score of the Neuropsychiatry Inventory (hNPI).

Results: We enrolled 40 patients, 21 women, with a mean age of 77.9±5.0 years. P-SCOPA-AUT scores correlated with mUPDRS ($r=0.632$; $p<0.001$), RBD-SQ ($r=0.613$; $p<0.001$), CAF ($r=0.49$; $p=0.001$) and hNPI ($r=0.397$; $p=0.012$). DLB patients presented higher P-SCOPA-AUT scores compared to AD patients ($p<0.001$). P-SCOPA-AUT showed a high diagnostic accuracy in differentiating DLB from AD (AUC = 0.845; $p<0.001$).

Conclusion: Dysautonomia seems to be associated with all four core clinical features of DLB and may help differentiate between DLB and AD. P-SCOPA-AUT may be a reliable tool to define patients for a detailed investigation of neurovegetative dysfunction and DLB symptoms.

Comunicações orais (sábado 14.00 – 15.15)

CO15. PARKINSOUND: IMPACTO DA PARTICIPAÇÃO NUMA ORQUESTRA EM DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON

Sofia Lopes¹, Sofia Marques¹, Andreia Ferreira¹, Ana Rita Silva¹, Gisela Carneiro¹, Sara Varanda¹, Pedro Santos², Ana Goios³, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Somos.coletivo, Braga; 3-P95 Pharmacovigilance and Epidemiology Services, Leuven, Belgium
sofia.costa.lope@hb.min-saude.pt; ana.m.rodrigues@hb.min-saude.pt

Introdução: Com o objetivo de melhorar os sintomas e qualidade de vida dos doentes com doença de Parkinson (DP) têm sido estudadas abordagens não farmacológicas, incluindo intervenções relacionadas com a música. Nesse sentido, a MDS criou uma *task-force* em 2022 para a investigação de estratégias de melhoria do bem-estar na DP.

O objectivo foi investigar o impacto da participação numa orquestra comunitária, nos sintomas motores e não-motores em doentes com DP.

Metodologia: Este estudo de coorte prospectivo controlado incluiu 43 doentes com DP, recrutados num período de 6 meses e divididos por preferência em grupo orquestra ($n=22$) e grupo controlo ($n=21$). Antes e depois da intervenção (participação em 15 ensaios e um concerto final num período de 4 semanas), foram aplicadas as escalas MDS-UPDRS, MoCA, Escala de depressão de Beck, NMSQuest, PDQ-39, Gold-MSI, CGI-I e escala Likert. Excluíram-se 4 controlos por perda de seguimento.

Resultados: Na primeira avaliação não existiam diferenças significativas entre os grupos relativamente à distribuição por idade, anos de doença, sexo, escala UPDRS, MoCA, NMS-Quest, PDQ-39, Beck e Gold-MSI. Encontraram-se diferenças significativas na média de anos de escolaridade (11,41 ± 4,77 orquestra vs 6,65 ± 3,18 controlo; $p=0,001$). Após a intervenção, os participantes da orquestra obtiveram pontuações significativamente superiores na escala global de impressão de melhoria clínica [CGI-I ≤3: 86,4% orquestra vs 29,4% controlo, $p(\chi^2)=0.03$]. Todos os participantes da orquestra atribuíram pontuação de 5-muito satisfeito à experiência e responderam ser provável ou muito provável voltar a participar.

Conclusão: Integrar um grupo musical contribuiu de forma significativa para uma impressão subjetiva de melhoria clínica. São necessários estudos controlados com maior número de doentes e ressalva-se a importância de desenvolver escalas que possam avaliar de forma mais precisa a qualidade de vida dos doentes com DP.

CO16. PODE A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO NÚCLEO SUB-TALÂMICO PARA A DOENÇA DE PARKINSON INDUZIR FREEZING DA MARCHA? UM ESTUDO TRANSVERSAL

Raquel Barbosa^{1,2}, Patrícia Pita Lobo^{3,5,6}, Ana Isabel Gonçalves³, Anabela Valadas^{4,5,6}, Paulo Bastos², Pedro Duarte Baptista^{6,7}, Herculano Carvalho⁷, Maria Begoña Cattoni⁷, Leonor Correia Guedes^{4,5,6}, Mario Miguel Rosa^{4,5,6,8}, Miguel Coelho^{4,5,6}

1-Neurology Department, CHU Toulouse, Toulouse, France; 2-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal, Madeira; 4-Service of Neurology, Department of Neurosciences and Mental health, Hospital Santa Maria, Lisbon; Portugal; 5-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; Lisbon, Portugal; 6-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes; Lisbon, Portugal; 7-Service of Neurosurgery, Department of Neurosciences and Mental health, Hospital Santa Maria; Lisbon, Portugal; 8-Laboratório de Farmacologia Clínica e Terapêutica, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; Lisbon, Portugal
Ana.r.barbosa@hotmail.com

Introdução: Freezing da marcha (FOG) em ON após a estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NST) em doentes com DP é controverso e tem sido atribuído a progressão de doença ou efeito adverso da cirurgia.

O objetivo foi avaliar o efeito da ECP-NST a frequências standard (HFS; 130 Hz) e a baixa frequência (LFS; 60 Hz) em doentes com FOG em ON (ON-FOG).

Métodos: Dezassete doentes com DP ECP-STN e FOG na condição de MedON/StimON foram avaliados em 5 condições: MedOFF/StimOFF, MedOFF/StimON, MedON/StimOFF, MedON/StimON HFS e MedON/StimON LFS 60 Hz (ajustado TEED). A parte motora da MDS-UPDRS, score axial (3,9-3,12), Stand Walk Sit Test (duração do teste e número de episódios de freezing) foram avaliados em cada condição.

Resultados: Idade e duração média de doença na avaliação foi 69,9 ± 6,2 e 17,9 ± 5,1 anos, respectivamente, e tempo médio após a ECT foi 7.7 ± 4.6 anos. O FOG apareceu em média 24,1 ± 21,1 meses após cirurgia. A resposta no teste da levodopa (MedON/StimOFF) foi 20,1 ± 13,4 % (vs 56,1 ± 14,0% pré-op, $p < 0,0001$). A pontuação da MDS-UPDRS motora foi pior na condição MEDOFF/STIMOFF (62 ± 9,6) comparada com todas as outras condições (MedOFF/StimON: 4,9 ± 8,3; MedON/StimOFF: 49,3 ± 10,1; MedON/StimON HFS: 38,6 ± 8,2; MedON/StimON LFS: 40,7 ± 9,3) ($p < 0,05$). O score axial foi melhor em MedON/StimON 60 Hz comparado com MedOFF/StimOFF e MedON/StimOFF ($p < 0,05$). Houve mais episódios de freezing em MedOFF/StimOFF do que MedON/StimON 130 Hz e 60Hz ($p < 0,01$). Tempo de marcha foi maior em MedOFF/StimOFF do que em MedOFF/StimON, MedON/StimON HFS e LFS ($p < 0,05$). Não existiram diferenças significativas entre 130Hz e 60 Hz em nenhuma variável.

Conclusão: Tanto o FOG como a marcha pioraram nas condições de STIMOFF comparativamente a STIMON, sugerindo que a estimulação não agrava/induz FOG. A diminuição da resposta à LD sugere que a progressão de doença e perda de sensibilidade a LD possam explicar o ON-FOG. Nesta amostra, a LFS não foi superior à HFS.

CO17. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NA DOENÇA DE PARKINSON ASSOCIADA A GBA: EVOLUÇÃO COGNITIVA E MOTORA DE 2 CASOS CLÍNICOS

Diogo Damas¹, Inês Carvalho¹, Salomé Caldeira², Pedro Monteiro³, Ricardo Pereira³, Inês Cunha¹, Fradique Moreira¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Psicologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal
diogopdamas@gmail.com

Introdução: Estudos recentes sugerem um impacto negativo da estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NST) na função cognitiva dos doentes com mutação em heterozigotia da glucocerebrosidase (GBA).

O objetivo foi reportar a evolução motora e cognitiva a longo-prazo de dois doentes com doença de Parkinson associada a GBA (DP-GBA) submetidos a cirurgia ECP-NST.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher, 42 anos, com DP-GBA (p.N370S) que se apresentou com tremor de repouso do membro superior direito e bradicinésia. Apesar da resposta inicial favorável à terapêutica dopaminérgica, a doente desenvolveu flutuações motoras refratárias. A avaliação pré-operatória não demonstrou défice cognitivo (MoCA: 29; DRS-2: 137) ou sintomas neuropsiquiátricos, exceto depressão prodrômica. Aos 57 anos, foi submetida a cirurgia ECP-NST com benefício clínico. Foi repetida avaliação neuropsicológica aos 18 meses após cirurgia, não tendo sido verificadas alterações significativas (MoCA: 28; DRS-2: 134). Após 8 anos, mantém independência nas atividades de vida diária, com boa resposta motora (MDS-UPDRS parte III *ON medicação/ON estimulação*: 13) e sem declínio cognitivo.

Caso 2: Mulher, 34 anos, com DP-GBA (p.L444P) que se apresentou com tremor de repouso do membro superior esquerdo e bradicinésia. Com a evolução da doença, desenvolveu flutuações motoras refratárias. A avaliação neuropsicológica documentou alteração ligeira da função executiva e fluência verbal (MoCA: 23; DRS-2: 136), com sintomas depressivos ligeiros. Foi submetida a cirurgia ECP-NST aos 45 anos com boa resposta clínica. Aos 24 meses após cirurgia, apresentou estabilidade na avaliação neuropsiquiátrica (MoCA: 21; DRS-2: 127). Após 6 anos, mantém resposta motora benéfica (MDS-UPDRS parte III *ON medicação/ON estimulação*: 16), sem disfunção cognitiva *major*.

Conclusão: Estes casos demonstram o prognóstico cognitivo favorável após ECP nos doentes com DP-GBA. Os sintomas cognitivos e psiquiátricos devem ser abordados sistematicamente na avaliação pré-operatória. São necessários mais estudos para correlação entre genótipo, fenótipo e *outcome* clínico após ECP.

CO18. ESPECTRO FENOTÍPICO NUMA COORTE DE DOENTES COM VARIANTES PATOGÉNICAS NO GENE ATP1A3

António Costa¹, Sara Costa¹, Mariana Santos², Inês Carrilho³, Teresa Temudo³, Manuela Santos³, Leonor Correia Guedes⁴, Jorge Oliveira^{2,5}, Joana Damásio^{1,2,5}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-UnIGENE, IBMC, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa,

Portugal; 5-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Portugal
antoniocosta.neurologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: Variantes patogénicas no gene *ATP1A3* associam-se a diferentes síndromes neurológicas, habitualmente de apresentação aguda, com evolução paroxística ou progressiva.

O objetivo foi a caracterização do espectro fenotípico numa coorte com variantes patogénicas (PAT) ou provavelmente patogénicas (L-PAT) no *ATP1A3*.

Metodologia: Identificação dos doentes numa BD de doenças do movimento. Elaboração de protocolo para recolha de dados clínico-demográficos e genéticos.

Resultados: Identificaram-se 4 famílias / 7 doentes; 42,9% do sexo masculino. Família A) (3 doentes), variante NM_152296.5 (*ATP1A3*):c.2452G>A (p.Glu818Lys), fenótipo CAPOS; família B) (2 doentes), variante NM_152296.5 (*ATP1A3*):c.889_891del (p.Phe297del), fenótipo DYT12; família C) (1 doente), variante NM_152296.5 (*ATP1A3*):c.2401G>A (p.Asp801Asn), fenótipo de hemiplegia alternante da infância (HAI); família D) (1 doente), variante NM_152296.5 (*ATP1A3*):c.374T>A (p.Val125Glu), fenótipo de distonia paroxística (DPx). Todos tiveram início em idade pediátrica (5,9±5,6 anos), com apresentação aguda: paroxismos de ataxia em A); distonia generalizada num elemento B) e epilepsia no outro elemento B); hemiplegia alternante com distonia em C); paroxismos de distonia induzida pela marcha em D). Com 29,7±10,3 anos de seguimento, ocorreu progressão: A) ataxia, distonia, coreia, neuropatia ótica e surdez; B) agravamento da distonia, aparecimento parkinsonismo numa doente, de distonia-parkinsonismo noutra; C) distonia generalizada, coreia, ataxia e epilepsia; D) distonia generalizada e ataxia. A RM (6 doentes) mostrou atrofia cerebelosa em C/D, sendo normal nos restantes. As famílias A, B, C foram diagnosticadas por sequenciação Sanger do *ATP1A3*, com 23,1±11,3 anos de evolução; D por sequenciação de exoma, com 33 anos de evolução.

Conclusão: Salientamos a variabilidade clínica nesta coorte, identificando-se todos os principais fenótipos já descritos em associação ao *ATP1A3*. Partilham o início pediátrico, apresentação aguda, e evolução progressiva. Parte dos fenótipos e respetivas variantes, em regiões exónicas distintas, foram amplamente descritos na literatura; nos restantes, com variantes L-PAT e identificadas num número restrito de doentes, associam-se manifestações que se enquadram no espectro desta entidade.

CO19. THE ROSTOCK INTERNATIONAL PARKINSON'S DISEASE STUDY: GENETIC RESULTS FROM A PORTUGUESE COHORT

Vanessa Carvalho^{1,2,3}, Daniela Silva^{4,5}, Inês Dias⁶, Miguel Miranda⁷, Filipe Godinho⁸, Mariana Vargas¹, Liliana Gouveia⁷, Cátia Carmona⁷, Sandra Sousa⁷, Fernando Pita⁷, Patrícia Antunes¹, Cláudia Santos Silva¹, Ana Castro Caldas⁵, Rui Barreto^{1,2}, Patrícia Pita Lobo^{1,2}, Filipa Curado⁹, Peter Bauer⁹, Rita Simões¹⁰, Anabela Valadas^{1,2,4}, Joaquim Ferreira^{1,2,4,5,6}, Miguel Coelho^{1,2,4,6}, Leonor Correia Guedes^{1,2,4,5,6}, ROPAD study group

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, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Programa Doutoral em Investigação Clínica e Serviços de Saúde, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 5-CNS-Campus Neurológico, Torres Vedras; 6-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Lisboa; 7-Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais, Cascais; 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa; 9-CENTOGENE GmbH, Am Strande 7, 18055 Rostock, Alemanha; 10-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures
fvs.carvalho@gmail.com

Introduction: The identification of genetic PD patients is of utmost importance for investigating associated phenotypes, for uncovering new genes and pathophysiological pathways, and for the development of novel therapeutic strategies. In Portugal, the frequency of *LRRK2-PD* was identified as among the highest in Europe, and *GBA-PD* is frequent. The Rostock International Parkinson's disease study (ROPAD) is an international multicenter study investigating the genetic background of PD.

We aim to report the first genetic results from the ROPAD study in Portugal and associated phenotypes.

Methodology: PD patients aged 18-70 years with no significant cognitive decline were recruited through a collaborative network and included at Hospital de Santa Maria, in Lisbon. Demographic and clinical data was collected through a stratified questionnaire and the MDS-UPDRS III scale was applied. A panel of 68 genes were tested through NGS technology. Statistical analysis was performed using standard descriptive summaries to describe demographic variables. Square Chi-test or the Fisher's exact test was used to compare variables and independent t-tests or nonparametric tests to analyze continuous variables. Associations were explored using univariate and multivariate analyses.

Results: Genetic results of the first 150 patients included are presented. 55% male, median age 59 years (IQR 53-66). 143 patients (95%) wished to know genetic results. 30 patients (20%) had a pathogenic variant, either causal or risk factor. The most frequent were *GBA* mutations (n15; 10%), followed by *LRRK2* mutations (n9; 6%). Additionally, 6 (4%) presented homozygous or compound heterozygous *PRKN* variants. Family history of PD was present in 39%. MDS-UPDRSIII scores did not differ among groups.

Conclusion: ROPAD study results confirm the relatively high frequency of genetic *LRRK2* and *GBA-PD* in Portugal and support further research concerning the genetic background and related phenotypes of our PD population.

CO20. APOMORPHINE SUBLINGUAL FILM VERSUS SUBCUTANEOUS APOMORPHINE IN THE TREATMENT OF OFF EPISODES IN PARKINSON'S DISEASE: AN ASSESSMENT OF PATIENT SATISFACTION

Johannes Schwarz¹, Camille Carroll², Georg Ebersbach³, Jaime Kulisevsky⁴, Alessandro Tessitore⁵, Ian Zhang⁶, Alyssa

Bowling⁶, Stacy Wu⁶, Eric Pappert⁶, Andrew Thach⁶, Mónica Manteigueiro⁷, for the CTH-302 Study Investigators
1-Klinik Haag in Obb., Innklinikum Altötting-Mühldorf, Germany; 2-University of Plymouth, Plymouth, United Kingdom; 3-Movement Disorders Hospital, Beelitz-Heilstätten, Germany; 4-Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, Spain; 5-University of Campania "Luigi Vanvitelli," Naples, Italy; 6-Sunovion Pharmaceuticals Inc., Marlborough, Massachusetts, United States; 7-BIAL – Portela & Ca S.A., Porto, Portugal
monica.manteigueiro@bial.com

Introduction: Patient satisfaction with apomorphine sublingual film (SL-APO) and subcutaneous apomorphine (SC-APO) has not been systematically evaluated.

Our objective was to evaluate treatment satisfaction with SL-APO vs SC-APO for the treatment of OFF episodes in patients with Parkinson's disease (PD).

Methods: An open-label, randomized, crossover study consisting of titration (Part A) and treatment (Part B) phases assessed SL-APO vs SC-APO in patients with PD and OFF episodes. In Part A, both medications were titrated in all patients in a randomly assigned order (SL-APO: 10-30 mg, 5-mg increments [partial at-home titration]; SC-APO: 2-6 mg, 1-mg increments [in-clinic titration]) to determine the dose that provided a FULL ON within 30 min. In Part B, patients were randomized 1:1 to 4 weeks of treatment with their optimized dose of SL-APO or SC-APO, followed by a washout and 4 weeks of crossover treatment. Treatment satisfaction for SL-APO and SC-APO was assessed with the 14-item Treatment Satisfaction Questionnaire for Medication (TSQM) and the 4-item Ease of Use Questionnaire, at week 4 in each treatment period.

Results: Overall, 113 and 74 patients were randomized in Part A and B, respectively. Patients reported higher levels of satisfaction on the TSQM for SL-APO vs SC-APO based on convenience (mean [SD]: 73.7 [17.0] vs 53.5 [19.1]) and global satisfaction (63.9 [24.9] vs 57.6 [22.0]), and comparable scores for effectiveness (61.0 [21.7] vs 61.4 [20.1]) and side effects (76.7 [27.9] vs 75.4 [27.2]). Based on the Ease-of-Use Questionnaire, package opening (35% vs 23%), handling (37% vs 19%), and ability to dose me (51% vs 24%) were rated as very easy by more patients for SL-APO vs SC-APO, respectively.

Conclusion: Patients reported greater global satisfaction and convenience with SL-APO vs SC-APO. These findings suggest that SL-APO may provide an acceptable therapeutic alternative to SC-APO for the treatment of OFF episodes.

GÂNGLIOS DA BASE

GB1. ATAXIA, TREMOR DO PALATO E SÍNDROME PARKINSÓNICA

António Costa¹, Vasco Abreu², Alexandre Mendes¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto;
2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto
antonio costa.neurologia@chporto.min-saude.pt

O tremor do palato é um elemento semiológico infrequente, classificando-se como essencial, secundário, ou associado a ataxia progressiva. Para distingui-los, é importante uma caracterização clínica detalhada, conhecendo as entidades a que se associa.

Caraterização clínica, analítica, imagiológica e neurofisiológica de uma doente. Informação obtida com a doente e consultando o processo clínico.

Mulher de 71 anos, com fatores de risco vascular e artrite reumatóide, sem antecedentes familiares neurológicos, apresenta alteração do equilíbrio desde há 10 anos e síndrome parkinsónica desde há 5, com resposta à levodopa. RBD desde há 10 anos. Desde há 1 ano, em particular nos 3 meses prévios à admissão, agravou da ataxia, condicionando elevada dependência funcional, com retropulsão e quedas. Existem ainda episódios de incontinência urinária/fecal, e de estridor laringeo noturno.

Apresenta fragmentação nos movimentos oculares de perseguição e aumento da latência das sacadas, movimentos de contração involuntária do mento e tremor do palato (persistem

no sono), parkinsonismo (predomínio direito), e marcha atáxica.

Do estudo complementar: RM com efeito expansivo e hiper-sinal T2-T2/FLAIR dos núcleos olivares inferiores, sugerindo degeneração olivar hipertrófica bilateral, sem lesões estruturais no triângulo de Guillain-Mollaret; EMG sem características de mio-clonias/miorritmias nos músculos mentonianos e sem sinais de PNP; estudo analítico bioquímico, microbiológico, imunológico e de LCR (incluindo PCR de DNA T.whipplei) sem alterações relevantes; mamografia sem lesões suspeitas, aguardando TC-TAP.

Dados do curso lento, predominando a ataxia progressiva, acompanhada de tremor do palato, e os dados imagiológicos, assumiu-se o diagnóstico de síndrome de ataxia progressiva com tremor do palato. É uma entidade rara, aqui correspondendo a um processo primariamente degenerativo, que tem sido associado a patologia-tau. Parkinsonismo, RBD e disautonomia sugerem MSA, podendo integrar o processo degenerativo. Salientamos o estudo patológico destes casos para caracterização desta entidade.

GB2. AJUDA OU RASTEIRA? MARCHA DIAGNÓSTICA NUM CASO DE PARAPARÉSIA ESPÁSTICA

Mariana Vargas¹, André Costa¹, Michel Mendes¹, Rita Raimundo¹, Ana Graça Velon¹

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

O diagnóstico diferencial das paraparésias espásticas é extenso. Uma história clínica exaustiva, os antecedentes familiares e um exame objetivo detalhado são essenciais na orientação da investigação etiológica.

Senhora de 64 anos, observada por quadro com 4 anos de evolução e agravamento progressivo de desequilíbrio na marcha com quedas frequentes e diminuição da força muscular nos membros inferiores. Antecedentes pessoais de hérnia discal cervical (C4) submetida a exérese (um ano antes da primeira observação) e familiares de SPG4 (prima). Objetivamente identificou-se alopecía severa, paraparésia espástica grau 4 (MRC), com hiperreflexia e RCP em extensão bilateralmente, e marcha em tesoura. Hipóteses de diagnóstico principais: compressiva (hérnia recidivada), imunomediada, genética (SPG4), carencial ou metabólica.

Realizou estudo de imagem por RM, EMG, estudo metabólico e imunológico, aminoácidos no sangue, ácidos gordos de cadeia muito longa e teste genético, que permitiram o diagnóstico.

GB3. LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL PROGRESSIVA: UMA CAUSA RARA DE PERTURBAÇÃO DO MOVIMENTO DE INSTALAÇÃO ICTAL

Sara Lima¹, André Costa¹, Rita Raimundo¹, Andreia Matas¹, Ana Graça Velon¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
sara.p.t.lima@gmail.com

Doente do sexo masculino de 52 anos de idade, com antecedentes pessoais de leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) associada a infeção por VIH-1 e epilepsia sintomática, avaliado no serviço de urgência por quadro clínico pautado por movimentos involuntários do hemicorpo direito de instalação ictal. Medicado em ambulatório com levetiracetam, quetiapina, trazodona, midazolam e sob TARV (terapia antirretrovírica

combinada). Sem história recente de alteração do estado de consciência, síndrome febril, traumatismo craniano ou alteração farmacológica. Ao exame objetivo, além de mutismo, disfagia e síndrome piramidal deficitário esquerdo já previamente documentados, assinalavam-se, de novo, movimentos amplos, abruptos e repetitivos do hemicorpo direito, de predomínio crural. As principais hipóteses diagnósticas consideradas foram epiléptica, vascular, tóxica e infecciosa. Realizou 2,5 mg de haloperidol IM, com resolução integral dos movimentos involuntários. A investigação diagnóstica permitiu chegar ao diagnóstico mais provável.

GB4. PERNA PLÉGICA TAMBÉM MEXE?

Catarina Borges¹, André Costa¹, Ana Graça Velon¹, Michel Mendes¹

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
catarinamborges@chtmad.min-saude.pt

Resumo: Apresenta-se o caso de uma mulher de 47 anos, com antecedentes de síndrome depressivo e fibromialgia, internada no serviço de Medicina Interna por suspeita de espondilodiscite. Contactada equipa de urgência de Neurologia para avaliação por movimentos involuntários.

Ao exame neurológico objetivada paraplegia com hiperreflexia, sinal de Babinski bilateral, nível sensitivo térmico-álgico e táctil por T5 e compromisso proprioceptivo dos membros inferiores. Observaram-se movimentos involuntários do membro inferior esquerdo, estímulo-sensíveis, amplos, rítmicos e estereotipados e que envolviam vários grupos musculares, similar a movimentos de pedalagem.

Colocaram-se como hipóteses para a semiologia destes movimentos somatização, clonias, mioclonias segmentares, balismo, entre outros.

No sentido de inferir sobre diagnósticos diferenciais, procedeu-se à realização de exames complementares que providenciaram o diagnóstico. A doente realizou tratamento dirigido com resolução dos movimentos involuntários.

GB5. MISTURA DE HIPERCINÉSIAS FAMILIAR: VARIANTE ARÁBICA

Catarina Bernardes, João Lemos, Cristina Machado, Diogo Carneiro
Centro Hospitalar Universitário de Coimbra
acatarinabernardes@gmail.com

Homem com movimentos involuntários cervicais com início aos 3 anos que progrediram para envolvimento da face e dos membros superiores. Os movimentos melhoram com o toque na hemiface direita e agravam com o álcool e a ansiedade.

O doente tem antecedentes pessoais de schwannoma do oitavo par direito operado e história familiar autossómica dominante para as queixas descritas.

Ao exame neurológico, apresenta parésia facial periférica direita e movimentos involuntários: breves e irregulares na face e uma postura mais fixa na região cervico-braquial. Não tem sinais piramidais, cerebelosos ou parkinsonismo.

Propõe-se a discussão da fenomenologia dos movimentos e do diagnóstico diferencial em que foram incluídas as síndromes genéticas do espectro da distonia-coreia. O estudo analítico, incluindo do metabolismo do cobre, foi negativo e a RM crânio-encefálica não identificou alterações de relevo além das cirúrgicas. O estudo genético foi revelador.

GB6. DEDOS BAILARINOS

Rita Pinheiro, Duarte Carapinha, Cristina Costa, Sara Machado, Lia Leitão

Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora
ana.pinheiro@hff.min-saude.pt

A síndrome *painful legs and moving toes* é uma patologia rara caracterizada por movimentos involuntários, repetitivos e arritmicos dos dedos dos pés, associados a dor no pé ou membro inferior. O diagnóstico diferencial é extenso, incluindo neuropatias periféricas, radiculopatias ou trauma, porém frequentemente é idiopática.

Mulher de 66 anos, com antecedentes pessoais de síndrome de Sjogren e síndrome depressiva, sem história de trauma, iniciou quadro de alteração da sensibilidade e movimentos involuntários do hallux esquerdo, progredindo ao longo de quatro anos com envolvimento dos restantes dedos do pé. Concomitantemente descrevia dor na região plantar anterior do pé, que associava a contração sustentada e involuntária do hallux, particularmente durante a marcha. Ao exame neurológico observaram-se movimentos involuntários, não estereotipados, contínuos, de baixa frequência, tipo flexão e extensão dos dedos do pé esquerdo. Estes desapareciam durante o sono e eram passíveis de supressão voluntária apenas por breves segundos. Negou alívio com o movimento dos membros inferiores. A investigação com RM de neuro-eixo, EEG, EMG e PESS foi normal. Não apresentou melhoria clínica com tratamento com clonazepam, encontrando-se atualmente medicada com gabapentina.

Painful legs and moving toes é uma síndrome rara, cuja fisiopatologia não se encontra ainda completamente estabelecida. O diagnóstico diferencial é extenso, requerendo uma investigação completa. A terapêutica disponível é essencialmente sintomática e, na maioria das vezes, pouco eficaz. Pode associar-se a um impacto negativo na qualidade de vida, principalmente pela dor de difícil controlo.

GB7. MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS ESCAPULARES: QUE DIAGNÓSTICO?

Sara Costa¹, António Costa¹, Francisco Almeida², Ana Paula Sousa³, Joana Damásio^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 4-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal
sara.rebelo.costa@chporto.min-saude.pt

Os movimentos involuntários escapulares são raros, embora reconhecidos há muitos anos e ao longo dos tempos classificados como discinésias focais, mioclonias ou distonia. Recentemente proposta a classificação de síndrome dos quadriláteros dançantes dorsais, têm sido descritos após lesões do anco braquial ou cirurgia cervical.

Mulher de 69 anos com antecedentes de sífilis, tuberculose e fatores de risco vascular. Aos 62 anos, iniciou movimentos involuntários do ombro esquerdo, por vezes dolorosos, que ocorriam em repouso e movimento, ortostatismo e decúbito ventral/lateral, diminuindo no decúbito dorsal. Descrevia início agudo e agravamento nos primeiros meses. Quando observada (63 anos), apresentava movimentos da escapula esquerda lentos, sem ritmo, não suprimíveis, que diminuía com manobras de distração.

Observava-se ainda tremor postural bilateral, reflexos masseterino e osteotendinosos vivos e reflexo cutâneo plantar em flexão. As RMs cerebral e cervical revelaram hipossinal em T2* nos gânglios da base (TC normal) e alterações degenerativas com compromisso radicular, respetivamente. Apresentava défice de vitamina B12, corrigido. A EMG, líquido e estudo genético de NBIA foram normais. Tratada sequencialmente com benzodiazepinas, trihexifenidilo, haloperidol, sem melhoria. Ao longo dos anos mantém os movimentos, com agravamento da dor associada.

Apresentamos uma doente com movimentos involuntários escapulares, que ao contrário da maioria dos doentes descritos não apresenta lesão medular ou do sistema nervoso periférico. Identificamos dois casos idiopáticos na descrição original de Caviness *et al*, embora o papel dos depósitos de ferro na fenomenologia apresentada por esta doente não esteja completamente esclarecido.

GB8. WHEN A TREMOR HIDES SOMETHING ELSE

Inês Carvalho, Diogo Damas, Salomé Caldeira, Pedro Monteiro, Ricardo Pereira, Inês Cunha, Fradique Moreira

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
inesvideiradecarvalho@gmail.com

Introduction: Patients with hereditary transthyretin amyloidosis (hATTR) are prone to tremors resembling essential tremor (ET), rarely disabling. The risk/benefit profile and long-term outcomes of deep brain stimulation (DBS) in uncommon tremor diseases have not been well established. We report a case with hATTR diagnosis and familial history for ET, who presents a disabling tremor successfully treated by DBS.

Case Report: A 47-year-old male presented with postural and action tremor on his right upper limb (UL) that insidiously worsened and progressed to the contralateral UL, head and voice. At 65 years old, he reported numbness of his hands and feet. One year later, he developed mild motor weakness and imbalance. He had three unexplained episodes of loss of consciousness, weight loss, erectile dysfunction and cataracts. His familiar history was positive for ET. Neurological examination revealed asymmetric UL action and postural tremor, voice and head tremor, without bradykinesia or rigidity.

Decreased pain and temperature sensation in a stocking-glove distribution, impairment of positional and vibration sense, mild distal weakness, generalized hyporeflexia and unstable gait were noted.

Electrodiagnostic studies showed a symmetric axonal sensorimotor neuropathy. Skin biopsy revealed amyloid deposits and genetic testing confirmed a Val30Met mutation of the TTR gene. Brain MRI showed no amyloid deposits.

Because of therapy-resistant tremor, which interfered with most activities of daily living, surgical treatment by DBS was considered. He underwent bilateral DBS of the ventral intermediate nucleus of the thalamus and zona incerta, with major clinical benefit.

Conclusion: Postural and action tremor was probably attributed to essential tremor with some neuropathic component. Our case highlights that DBS might be an important therapeutic option in tremor refractory to pharmacological therapy. Treatment should be individualized and dictated by tremor phenomenology and associated clinical features.

GB9. MIOCLONIAS E SÍNDROME PARKINSÓNICO

Marta Magriço¹, Vitor Ferreira¹, Bruna Meira¹, Raquel Barbosa^{1,2}, Paulo Bugalho^{1,2}

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
marta.icn.magrico@gmail.com

A presença de mioclonias é cada vez mais reconhecida como uma manifestação de doenças que afetam primariamente os gânglios da base. Quando presentes em associação com parkinsonismo geralmente sugerem um diagnóstico menos comum de parkinsonismo.

Apresentamos o caso de um homem de 63 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, admitido por mioclonias generalizadas, positivas e negativas, estimulossensíveis de instalação progressiva. Sem outras alterações ao exame neurológico. Iniciou levotiracetam 500 mg com resolução do quadro. EEG, RM-CE e avaliação analítica com estudo de autoimunidade sistémica, antineuronais e antimembranais sem alterações. Cerca de 8 meses após o quadro, inicia queixas de disfunção erétil, urgência urinária e dificuldade na motricidade fina da mão esquerda, e perturbação do sono com vocalizações e dream enactment, sugerindo perturbação do sono REM. À observação, síndrome acinético-rígido assimétrico, instabilidade postural, ligeira ataxia da marcha, hiperreflexia OT e hipotensão ortostática. Nova RM encefálica sem alterações. IBZM com disfunção bilateral da via nigro-estriada. Polissonografia a revelar sono REM sem atonia muscular. Levodopa 300 mg/dia associou-se a agravamento clínico da hipotensão ortostática, sem melhoria do parkinsonismo. Com o presente caso pretendemos discutir os possíveis diagnósticos diferenciais de um doente com mioclonias generalizadas e parkinsonismo.

A presença concomitante de mioclonias e parkinsonismo está associado a um diagnóstico diferencial limitado. De acordo com os critérios diagnósticos de atrofia multissistémica (MSA) propostos pela Movement Disorder Society em 2022, este doente cumpriria critérios para Atrofia Multissistémica possível. Embora a presença de mioclonias esteja descrita na MSA, particularmente como minipolimioclonus, a presença de mioclonias generalizadas é incomum, sobretudo como forma de apresentação como no presente caso.

GB10. AS VOLTAS QUE A COREIA DÁ

Vasco Fonseca¹, Miguel Saianda Duarte¹, Tânia Lampreia¹, José Vale¹

1-Serviço de Neurologia Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal
vasco.gfo@gmail.com

Mulher de 48 anos, melanodérmica, observada por movimentos involuntários de tipo coreodistónico da mão e membro superior direito. Os movimentos evoluíram há 6-7 meses, eram desencadeados pela ação e causavam uma limitação funcional significativa. O restante exame neurológico era normal. Os antecedentes patológicos foram considerados irrelevantes; na história familiar apurou-se que pelo menos 2 irmãos (residentes em Angola) também tinham movimentos involuntários.

A investigação etiológica que incluiu doseamento de cobre, ceruloplasmina e a RM CE, não revelou qualquer alteração. Foi medicada com amissulpride e benzodiazepinas com benefício.

Após a visualização de 2 breves vídeos dos irmãos, foi organizada a vinda destes a Portugal que apresentavam um fenótipo bastante mais grave com coreia generalizada, deterioração cognitiva e alterações comportamentais. O estudo genético permitiu esclarecer esta heterogeneidade clínica.

GB11. QUANDO OS OLHOS DE TIGRE NÃO VÊEM: UM CASO DE RETINOPATIA PIGMENTAR E PARKINSONISMO

André Paula¹, Tiago Jesus², Luísa Coutinho Santos³, Virginie Peter⁴, Marta Soares⁵, Leonor Correia Guedes^{1,6}, Miguel Coelho^{1,6}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira; 3-Instituto de Oftalmologia Dr. Gama Pinto, Lisboa; 4-Institute of Molecular and Clinical Ophthalmology Basel (IOB); 5-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa
andre3345@hotmail.com

Apresentamos uma mulher de 45 anos, sem antecedentes familiares de relevo, com retinopatia pigmentar diagnosticada aos 17 anos por quadro progressivo de nictalopia e diminuição da acuidade visual. Aos 34 anos notou alteração do discurso com repetição involuntária de palavras. Aos 40 anos iniciou quadro progressivo de dificuldade na marcha com sensação de paragem da marcha nas voltas e episódios de quedas. Ao exame neurológico apresentava discurso festinante com palilália, diminuição grave da acuidade visual bilateral, rigidez e bradicinesia apendicular e marcha com decomposição das voltas e *freezing of gait*. A RM-CE mostrou hipointensidade em T2 do *globus pallidus* com hiperintensidade central bilateralmente (sinal do "olho de tigre"). A restante investigação incluiu doseamento de lipoproteínas e esfregaço de sangue periférico, ambos normais. O diagnóstico diferencial inclui parkinsonismo de início precoce nomeadamente doenças neurodegenerativas de acumulação cerebral de ferro. O estudo genético com painel NGS de retinopatias identificou duas variantes patogénicas em heterozigotia no gene *PANK2*, compatível com o diagnóstico de neurodegeneração associada a pantotenato cinase atípica. O estudo de segregação confirmou heterozigotia composta.

GB12. O LADO ESQUERDO DA FORÇA: A ASCENSÃO EXTRAPIRAMIDAL

Sofia Lopes¹, Renato Pereira², Maura Cambango², Sara Varanda¹, Leandro Oliveira²

1-Serviço de neurologia do Hospital de Braga; 2-Serviço de neurocirurgia do Hospital de Braga

Mulher de 73 anos, autónoma, com antecedentes de hipertensão, adenocarcinoma do colón tratado com sigmoidectomia e quimioterapia 5 anos antes da observação e tremor céfalico há 10 anos. Observada por cefaleia occipital, diminuição da força no membro superior esquerdo e desequilíbrio com um mês de evolução. Apresentava tremor céfalico negativo, postura distónica cervical e da mão esquerda com movimentos lentos sinuosos distais, nistagmo horizontal e vertical evocado pelo olhar, hemiparesia esquerda grau 4 (MRC) com hiperreflexia generalizada, dismetria esquerda e marcha autónoma, mas cautelosa, não conseguindo funâmbulo. As principais hipóteses de diagnóstico foram: lesão metastática de recidiva da neoplasia do colón ou lesão primária do sistema nervoso central.

Realizou estudo complementar com RM cerebral e TC TAP.

GB13. DISTONIA CLÓNICO-MIOCLÓNICA

Vítor Mendes Ferreira¹, Marta Magriço¹, Danna Krupka¹, Paulo Bugalho^{1,2}, Bruna Meira¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental;
2-Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa
veferreira@chlo.min-saude.pt

Resumo: Apresentamos um caso de um homem de 70 anos que recorreu ao Serviço de Urgência por um quadro de 5 dias de evolução de movimentos involuntários do membro superior esquerdo. Ao exame neurológico destacava-se a presença de distonia do membro superior com movimentos rítmicos clónicos e irregulares mioclónicos sobrepostos. O restante exame objetivo encontrava-se sem alterações. A avaliação analítica revelou hiperglicemia não-cetótica de 900 mg/dL e hemoglobina glicada (HbA1C) de 14%, sendo que o doente não estaria previamente diagnosticado com diabetes *mellitus*. A RM cerebral revelou hiperintensidade bilateral simétrica dos *globus pallidus* em T1, sem envolvimento dos núcleos caudados ou putamen. Foram excluídas outras etiologias que pudessem provocar hipersinal dos gânglios da base, nomeadamente distúrbios tóxico-metabólicos e etiologias infecciosas. Após um controlo glicémico adequado, os movimentos involuntários cessaram por completo em menos de 24h.

GB14. UMA CAUSA TRATÁVEL DE DISTONIA DO ADULTO

Joana Lopes¹, Rui Lopes¹, Cristina Freitas², Raquel Samões^{1,3}, Joana Damásio^{1,4,5}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Nefrologia, Centro Hospitalar Universitário Santo António, Porto, Portugal; 3-UMIB Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar; 4-CGPP, IBMC-Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-UniGENe, IBMC-Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal
joanalopes.neurologia@chporto.min-saude.pt

Introdução: As manifestações neurológicas associadas a anticorpos contra o receptor N-metil-D-aspartato (NMDAr) classicamente incluem encefalite, sintomas neuropsiquiátricos, disautonómicos e doenças de movimento. Excepcionalmente, pode ocorrer um quadro incompleto, mas doenças de movimento isoladas são muito raras, particularmente no adulto.

Caso Clínico: Homem de 46 anos, sem antecedentes de relevo, que após infeção por SARS-CoV-2, iniciou dificuldade em lavar os dentes e comer com a mão direita, por surgir um movimento de rotação céfalica ipsilateral que interferia na correta execução da atividade. Ocorria ocasionalmente, apenas nestas circunstâncias (não tinha alteração da escrita) e se realizadas

com a mão direita e melhorou de forma espontânea. Ao fim de dez meses teve nova infeção por SARS-CoV-2, e agravamento com postura anómala cervical dolorosa, que surgia poucos minutos após acordar e ia agravando ao longo do dia. Observado nesta altura, apresentava distonia cervical espasmódica, com torcicolo para a direita, elevação do ombro direito, geste antagoniste (tocando levemente no queixo ou bochecha conseguia reverter a postura) e blefarospasmo. A RM cerebral, EEG, LCR e o estudo analítico de causas secundárias foram normais à exceção da positividade para o anticorpo anti-NMDA no soro e no LCR. Foi tratado com metilprednisolona (1 g/5dias) com boa resposta, mas agravamento com a passagem para corticoide oral. Progrediu-se para plasmaferese, com melhoria significativa. Com 2 meses de seguimento, sob rituximab, mantém uma excelente resposta.

Conclusão: Apresentamos este caso pela raridade e salientando a importância do estudo de causas secundárias/ tratáveis em distonias de início e evolução atípicas. O SARS-CoV-2 pode constituir um trigger para doença associada a anti-NMDAr, mas são poucos os casos identificados. Da mesma forma, a presença isolada de doença do movimento é rara, descrita em apenas dois doentes com anti-NMDAr.

GB15. UM CASO DE TIQUES DE INÍCIO NO ADULTO

Catarina Correia Rodrigues¹, Vanessa Carvalho^{1,3}, Leonor Correia Guedes^{1,2,3}, Ana Patrícia Antunes^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa
correiarodrigues.catarina@gmail.com

Resumo: Homem de 68 anos, caucasiano, oriundo do Alentejo, apresenta-se com síndrome depressiva e movimentos involuntários com instalação progressiva ao longo de 3 anos. Pai com “tiques” de início tardio, sem história de consanguinidade ou antecedentes familiares e com família oriunda do Alentejo. No exame neurológico apresentava disfunção cognitiva com atingimento multidomínios, de domínio executivo, reflexo palmomentoniano à esquerda, latência no início dos movimentos oculares sacádicos, discreto parkinsonismo acinético-rígido de domínio esquerdo, impersistência motora, coreia perioral, cervical, tronco e membros superiores, tiques vocais simples, marcha de base ligeiramente alargada, funâmbulo com desequilíbrio. Dos exames complementares, destaca-se RM-CE que mostrou padrão de atrofia subcortical e diminuição do volume da cabeça dos núcleos caudados. Pelo quadro de coreia de início no adulto com padrão autossómico dominante, foram pesquisadas as expansões CAG no gene *HTT*, cujo resultado foi negativo. Prosseguiu-se o estudo genético com pesquisa de mutações das fenocópias da doença de Huntington.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO CONGRESSO DA SPDMov 2023

Adelaide Sousa	P33	Carolina Lemos	CO2
Agostinho Inês	P3	Carolina Soares	P15; P16; CO11
Albino J. Oliveira-Maia	P10; CO5	Casaca João	P3
Alessandro Tessitore	CO20	Catarina Bernardes	CO14; GB5
Alexandra M. Lopes	P21	Catarina Borges	GB4
Alexandra Manuel Lopes	P23	Catarina Correia Rodrigues	GB15
Alexandre Mendes	P23; CO4; GB1	Catarina Fernandes	CO13
Alexandre Mendonça	P19	Catarina Oliveira Miranda	P20; CO1
Alyssa Bowling	P29; CO20	Cátia Santa	P19
Ana Almeida	P33	Christine Daniels	CO11
Ana Brás	P6	Clara Chamadoira	P15
Ana Castro Caldas	CO19	Cláudia Falcão Reis	P22
Ana Catarina Brás	CO13	Claúdia Santos Silva	CO19
Ana Filipa Brandão	P12; P21; P23	Constança Jalles	P18
Ana Goios	CO15	Cristiana Silva	P6
Ana Graça Velon	P21; P23; CO8; GB2; GB3; GB4	Cristina Costa	P9; GB6
Ana Inácio	P33	Cristina Freitas	GB14
Ana Isabel Gonçalves	CO16	Cristina Garrido	P22
Ana Isabel Pereira	P22	Cristina Januário	P19; CO9; CO10
Ana Isabel Romeiro	P30	Cristina Machado	GB5
Ana Lopes	P21; P23	CTH-302 Study Investigators	P29; CO20
Ana Lúcia Oliveira	P17	Daniel Ferreira	CO7
Ana Luisa Vieira	P31	Daniela Alves	P27
Ana Marote	P11	Daniela Cunha-Garcia	CO12
Ana Morgadinho	P4; P6; CO10; CO13	Daniela Gonzaga	P20; CO1
Ana Néri Fialho	P7	Daniela Guerreiro	P18
Ana Oliveira	P23	Daniela Monteiro-Fernandes	P11; CO12
Ana Patrícia Antunes	GB15	Daniela Oliveira	CO4
Ana Paula Sousa	GB7	Daniela Pimenta Silva	P23
Ana Rita Silva	CO15	Danna Krupka	GB13
Ana Sofia Azevedo	P30	David Moura	P1; P26; P30
Ana Sofia Morgadinho	P21	Diana Duro	CO14
Anabela Ferreira Valadas	P23	Diana Lobo	P20; CO1
Anabela Valadas	CO16; CO19	Diana Oliveira	P1; P26; P30
André Aires Fernandes	P15; P16	Diana Pinto	P21; P23
André Costa	CO8; GB2; GB3; GB4	Diana Pires	P19
André Paula	P24; GB11	Diogo Carneiro	P21; GB5
André Ribeiro	P26; P27	Diogo Damas	P6; CO9; CO17; GB8
Andrea Cabral	P5	Diogo Magalhães	P28
Andreia Ferreira	P31; CO15	Diogo Pereira	P12
Andreia G. Pinho	P11	Duarte Carapinha	P9; GB6
Andreia Gomes	P19	Durval Costa	P10
Andreia Matas	GB3	Eduardo Cunha	CO4
Andrew Thach	CO20	Elisa Campos Costa	P17
António Costa	P12; CO4; CO18; GB1; GB7	Eric Pappert	P29; CO20
António Da Silva	P20	Fábio Gomes	P6
António J. Salgado	P12	Fabrizio Stocchi	P29
António Silva	CO1	Fátima Lopes	P21; P23
Armando Fernandes	CO6	Fernando Matias	P4
Bárbara Mendes-Pinheiro	P11	Filipa Curado	CO19
Benedikt Weigl	CO11	Filipa Ferreira-Antunes	P11
Bruna Meira	P7; GB9; GB13	Filipa Gouveia	P1
Bruno Manadas	P19	Filipe Alves	P21; P23
Camille Carroll	CO20	Florian Lange	CO11
Cândida Barroso	P17	Fradique Moreira	P6; CO9; CO17; GB8
Carina Reis	P15; P16	Francisco Almeida	GB7
Carla Silva	CO4	Francisco Faro Viana	CO5
Carlos Alberto Fontes Ribeiro	CO10	Francisco Oliveira	P10

Frederico C. Pereira	CO10	Luís Botelho	CO4
Georg Ebersbach	CO20	Luís Pereira de Almeida	P20; CO1
Gisela Carneiro	P23; P31; CO15	Luísa Coutinho Santos	GB11
Glynn Jones	P28	Luísa Duran	P33
Gonçalo Cotovio	CO5	Luísa Pinto	P1
Graça Duarte Sousa	P23	Lydia Lopez Manzanares	P29
Guillermo Castilla-Fernandez	P28	Manuel Rito	P16; CO9
Hazem Eldebakey	CO11	Manuel Santos Rosa	CO10
Helena Barroso Castro	P26	Manuela Santos	CO18
Helena Brigas	P29	Marcelo Mendonça	P10; CO5
Herculano Carvalho	CO6; CO16	Marco Almeida	P4
Hugo Cadilha	CO3	Marco Cosentino	CO10
Ian Zhang	P29; CO20	Margarida Lopes	P14
Inês Agostinho	P2	Margarida Rodrigues	P14; P23; P31; CO15
Inês Antunes Cunha	P21	Maria Begona	CO6
Inês Baldeiras	P19; CO14	Maria Begoña Cattoni	CO16
Inês Barros	P20; CO1	Maria Inês de Sá	P8; CO3
Inês Cardoso	CO6	Maria João Malaquias	P12; CO4
Inês Carrilho	P21; P22; CO4; CO18	Maria João Nabais Sá	P21; P23
Inês Carvalho	P6; CO9; CO13; CO17; GB8	Maria José Rosas	P15; P16; P21; P23; CO7; CO11
Inês Cunha	P6; CO9; CO17; GB8	Maria M. Roque	P25
Inês Dias	P32	Maria Margarida Calejo	P23
Inês Farinha	CO13	Maria Patriarca	P2
Inês Martins	CO1	Maria Rato	CO7
Isabel Luzeiro	CO13	Mariana Branco	P5
Isabel Santana	P19; CO14	Mariana Neves	P25
Iva Brito	CO7	Mariana Santos	P9; CO2; CO18
Jaime Kulisevsky	CO20	Mariana Vargas	CO8; GB2
Jan Kassubek	P29	Marina Magalhães	P12; P21; P23; CO4
Jani Sofia Almeida	CO10	Mario Miguel Rosa	CO16; P23
Jens Volkmann	CO11	Mário Rui Silva	CO8
Joana Damásio	P21; P23; CO2; CO18; GB7; GB14	Mário Sousa	CO9
Joana Freitas	P8; CO3	Marisa Lima	CO14
Joana Lopes	GB14	Marta Magriço	GB9; GB13
Joana Martins	P8	Marta Soares	GB11
Joana Pinto	P19	Martin Reich	CO11
Joana Ramalho	P1; P26; P27; P30	Maura Cambango	GB12
Joana Sá	P21; P23	Michel Mendes	GB2; GB4
Joana Santos	P32	Miguel Alves-Ferreira	P23
João Casaca Carreira	P2	Miguel Castelo-Branco	P19
João Durães	CO14	Miguel Coelho	P21; P23; P25; P31; CO6; CO16; CO19; GB11
João Lemos	GB5	Miguel Dias	CO6
João Lourenço	P21; P23	Miguel Dias Grunho	P23
João Moura	CO2	Miguel Ferreira-Alves	P21
João Parente Freixo	P21; P23	Miguel Gago	P23
Joaquim A. da Silva	P10	Miguel Leão	P21
Joaquim Ferreira	P32; CO19	Miguel Rosado	P19
Joaquim J. Ferreira	P18	Miguel Saianda Duarte	P13; GB10
Johannes Schwarz	CO20	Miguel Santos	P25
Jonas Roothans	CO11	Miguel Tábuas-Pereira	CO14
Jorge Oliveira	P12; P21; P23; CO2; CO18	Milene Gonçalves	CO10
Jorge Sequeiros	P21; P23; CO2	Mónica Manteigueiro	P28; CO20
José Barros	CO2	Nídia de Sousa	P11
José Eduardo Alves	P22	Nuno Vila Chã	P23; CO4
Jose Obeso	P28	Olivier Rascol	P29
José Vale	P13; GB10	Patriarca Maria	P3
K Ray Chaudhuri	P29	Patrícia Antunes	CO19
Kalliol Ray Chaudhuri	P28	Patrícia Isabel Marques	P23
Lara Caeiro	P33	Patrícia Maciel	CO12
Leandro Oliveira	GB12	Patrícia Pita Lobo	CO16; CO19
Leonor C. Guedes	CO3	Paulo Bastos	CO16
Leonor Correia Guedes	P23; P24; P25; P32; P33; CO6; CO16; CO18; CO19; GB11; GB15	Paulo Bugalho	GB9; GB13
Leonor Dias	CO7	Paulo Rodrigues Santos	CO10
Lia Leitão	P9; GB6	Paulo Silva	P21; P23
		Pedro C. Ferreira	P10

Pedro Cubelo Pereira	P30	Sara Ribeiro Silva	P30
Pedro Duarte Baptista	CO16	Sara Silva	P1
Pedro Faustino	CO14	Sara Varanda	CO15; GB12
Pedro Monteiro	CO17; GB8	Scott Stanslaski	CO6
Pedro Santos	CO15	Sofia Casanova	P5
Peter Bauer	CO19	Sofia Delgado	P9
Raquel Barbosa	CO6; CO16; GB9	Sofia Lopes	CO15; GB12
Raquel Bouça-Machado	P32	Sofia Marques	P31; CO15
Raquel Samões	GB14	Sofia Moreira	P27
Renato Pereira	GB12	Sofia Quintas	P21
Ricardo Maré	P14	Sofia Reimão	P8; P18; CO3
Ricardo Pereira	CO9; CO17; GB8	Sofia Reis Marques	P14
Rita Bastos-Ferreira	P23	Sofia T. Duarte	P21
Rita Pinheiro	P9; GB6	Sofia Toste	P1
Rita Raimundo	CO7; CO8; GB2; GB3	Sónia Figueiroa	P21
Rita Simões	CO19	Sónia Tomé	P26
Robert Hauser	P28	Stacy Wu	P29; CO20
Robert Peach	CO11	Tânia Lampreia	P13; GB10
ROPAD study group	CO19	Teresa Temudo	CO18
Rosa Castaño	P33	Thomas Musacchio	CO11
Rosário Fernandes	P33	Tiago Jesus	P17; P24; GB11
Rui Araújo	P23	Tiago Pedro	CO9
Rui Barreto	CO19	Tomás Carçoço	P7; P34
Rui Duarte Barreto	P23	Valentina Leta	P29
Rui Lopes	GB14	Vanessa Carvalho	P25; P32; GB15; P33
Rui Vaz	P15; P16; CO11	Vanessa Silva	P13
Salomé Caldeira	CO17; GB8	Vasco Abreu	GB1
Sandra Assunção	P27	Vasco Fonseca	P13; GB10
Sandra Barata-Antunes	P11	Vasco Sá Pinto	CO4
Sandra I. Anjo	P19	Vera Alves	CO10
Sandra Moreira	P23	Victor Milet	P7; P34
Sara Costa	CO2; CO18; GB7	Virginie Peter	GB11
Sara Duarte-Silva	CO12	Vitor Ferreira	GB9
Sara Lima	GB3	Vitor Mendes Ferreira	GB13
Sara Machado	GB6	Werner Poewe	P29
Sara Morais	P21; P23		

REUNIÃO DA PRIMAVERA DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2023

Ílhavo | 24 e 25 março 2023

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla

REUNIÃO DA PRIMAVERA
GRUPO DE ESTUDOS DE
ESCLEROSE MÚLTIPLA

GEEM2023
24 - 25 MARÇO
HOTEL MONTELEONE VISTA ALBUQUERQUE



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - SEGURANÇA E EFICÁCIA DO RITUXIMAB NUMA COORTE DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

João Moura¹; Joana Lopes¹; Inês Ferreira¹; Daniela Boleixa¹; Ana Paula Sousa¹; Raquel Samões¹; Ernestina Santos¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Os linfócitos B desempenham um papel fundamental na patofisiologia da esclerose múltipla. Tal como o ocrelizumab e ofatumumab, aprovados para o seu tratamento, o rituximab é um anticorpo monoclonal anti-CD20 que tem demonstrado eficácia no controlo da atividade da doença. Descrição de uma coorte institucional de doentes com esclerose múltipla tratados com rituximab.

Métodos: Estudo retrospectivo e unicêntrico dos doentes seguidos em consulta de Neuroimunologia entre 2006 e 2022.

Resultados: Dos 870 doentes EM com seguimento ativo, 29 (3,3%) receberam rituximab. A maioria eram mulheres (79,2%), com uma média de idade de início de sintomas de 25,8 (SD=9,2) anos e de início do rituximab de 42,7 (SD=18,1) anos. A maioria dos doentes tinha esclerose múltipla surto-remissão (75,9%) e contava com 17,8 (SD=6,7) anos de doença quando começaram o tratamento e EDSS médio de 4,9 (SD=2,3). O motivo para a escolha do rituximab foi a coexistência de doença autoimune-sistémica (44,8%), EDSS elevado (>6,0, 24,1%), doença de predomínio medular/não-exclusão de neuromielite ótica (17,2%) ou parecer negativo a outro fármaco de segunda linha (6,9%) (alemtuzumab). A maioria (72,7%) apresentava lesões ativas na RM pré-rituximab e já tinha sido tratado com outro fármaco (96,6%). Após 6 meses de rituximab a contagem de linfócitos B CD19+ apresentava-se reduzida em 89,7% dos casos, sem diminuição significativa na concentração de IgG. Dois doentes desenvolveram surtos nos primeiros 3 meses de tratamento, antes do início de ação do rituximab (primeiros 6 meses). Os efeitos laterais mais frequentes foram infeções urinárias (17,2%). O rituximab foi suspenso em 3 (10,3%) dos casos (2 hepatite autoimune, 1 gravidez). Após uma média de 8,8 (SD=4,5) sessões, o EDSS médio foi de 4,7 (SD=2,4).

Conclusão: O nosso estudo confirmou a segurança e eficácia do rituximab no tratamento de doentes com esclerose múltipla que tem sido reportada na literatura.

CO-02 - EXTENSÃO DE INTERVALO DE DOSE NO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA COM NATALIZUMAB: ANÁLISE DO PERFIL DE EFICÁCIA E SEGURANÇA

Daniela Santos Oliveira¹; Paulo Ferreira²; Daniela Boleixa³; Inês Ferreira⁴; Ana Martins Da Silva^{5,6}; Ana Paula Sousa^{5,7}; Raquel Samões^{5,6}; Ernestina Santos^{5,6}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos, Portugal; 3-Departamento de Ensino, Formação e Investigação, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 6-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS – Universidade do Porto; 7-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: O intervalo de dose padrão (SID) de 4/4 semanas é a base do tratamento com natalizumab na EM. O intervalo de dose alargado (EID) de 6/6 semanas provou reduzir largamente o risco de leucoencefalopatia multifocal progressiva (LMP), mas a sua eficácia está menos bem estudada. Avaliar diferenças de eficácia e segurança do tratamento com natalizumab em SID e EID.

Métodos: Estudo unicêntrico retrospectivo, de doentes com EM tratados com natalizumab, entre 2007-2022, com análise descritiva e comparativa entre os grupos SID e EID.

Resultados: Dos 870 doentes com EM deste centro, 104 foram tratados com natalizumab, 65 em SID e 39 em EID (36 a partir de SID e 3 EID *ad initio*), 60,6% eram mulheres, com uma idade mediana ao diagnóstico de 24 anos (AIQ±13).

No início do tratamento com natalizumab:

- no grupo SID: tinham uma média de 34,8 anos e medianas de 82 meses de doença, EDSS 3,5 (AIQ±3,3), 2 fármacos modificadores de doença (DMT) prévios e 2 surtos no ano anterior; 16 eram JCV positivo e 8 tinham outras doenças autoimunes (DAI);

- no grupo EID: média de 34,7 anos, e medianas de 71 meses de doença, EDSS 2,25 (AIQ±3,1), 1 DMT prévio e 1 surto no ano anterior; 3 eram JCV positivo; nenhum tinha DAI.

Não encontramos diferenças estatisticamente significativas entre esquemas relativamente a surtos, novas lesões T2, variação de EDSS, eventos adversos, seroconversão JCV, tempo de tratamento e motivo de suspensão. Não se registaram casos de LMP, nem óbitos.

A taxa de suspensão de natalizumab foi influenciada pela seroconversão JCV, esquema (maior em SID), ocorrência de sur-

tos, número de DMT prévios e EDSS no início do tratamento.

Conclusão: Na nossa coorte de doentes com EM, não ocorreram diferenças significativas, relativamente à eficácia e segurança, sob tratamento com natalizumab, em SID ou EID.

CO-03 - A SAÚDE DOS DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA ANTES DA DOENÇA

Ana João Marques¹; Sara Lima¹; Andreia Matas¹; João Paulo Gabriel¹; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Estudos recentes têm colocado em evidência a possibilidade de um período prodromático em doentes com esclerose múltipla (EM). Uma variedade de sinais e sintomas têm sido descritos como mais comuns nos anos precedentes ao diagnóstico, bem como um aumento no consumo de cuidados de saúde.

Avaliar o recurso aos cuidados de saúde primários e hospitalares e prescrição farmacológica numa *cohort* de doentes com EM nos 5 anos anteriores ao diagnóstico.

Métodos: Estudar as características sociodemográficas e clínicas desta *cohort* de doentes nos 5 anos anteriores ao diagnóstico (feito entre 2015 e 2022) recorrendo a registos médicos informatizados.

Resultados: Identificaram-se 68 doentes, com idade média ao diagnóstico de 33,6 anos (15-69) e 70,6% de mulheres. Em 70,6% dos doentes houve recurso à urgência no tempo de estudo, totalizando-se 127 episódios. Os diagnósticos mais prevalentes foram patologia osteoarticular e síndrome infecciosa (14,1%). O maior número de episódios aconteceu a três anos do diagnóstico. Existiu referência à Consulta Hospitalar (não Neurologia) neste período em 39,7% dos casos – 14,9% para Psiquiatria. Contabilizaram-se 298 Consultas Abertas nos Centros de Saúde, frequentadas por 79,4% dos doentes, com máximo de agendamentos dois anos pré-diagnóstico. A respeito da introdução de fármacos novos, verificou-se prescrição de terapêutica não aguda em 26,5%, com a classe mais representativa a serem as benzodiazepinas. O uso de antibioterapia aconteceu em 66,2% dos doentes e analgésicos e anti-inflamatórios não-esteróides tiveram o máximo de prescrição ao terceiro e segundo anos pré-doença. Determinou-se ainda que 22% dos doentes necessitou de incapacidade temporária para o trabalho.

Conclusão: A co-patologia algica e depressiva nos doentes com EM pode dificultar a determinação da fase prodromática. O recurso ao serviço de urgência e consulta aberta acontece maioritariamente dois a três anos antes do diagnóstico, alertando para a relevância do conhecimento deste momento pré-mórbido para identificar precocemente os doentes.

Palavras-chave: prodromo.

CO-04 - EFICÁCIA E SEGURANÇA DA CLADRIBINA EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA E IDADE ≥50 ANOS

Ana Azevedo¹; Joana Lopes²; Inês Ferreira³; Ana Paula Sousa^{2,4}; Raquel Samões^{2,5}; Ernestina Santos^{2,5}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5-Unit for Multidisciplinary Research In Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: Os dados existentes sobre a eficácia e segurança da cladribina na esclerose múltipla são relativos predominantemente aos doentes jovens, sendo incerto se o mesmo se aplica à faixa etária ≥50 anos.

O objetivo foi comparar a eficácia e segurança da cladribina entre os dois grupos etários: <50 anos e ≥50 anos.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, que incluiu os doentes com esclerose múltipla surto-remissão tratados com cladribina num centro terciário. Foram consultados os processos clínicos para obtenção de dados demográficos, clínicos, determinação da atividade da doença e efeitos adversos da terapêutica.

Resultados: Identificámos 25 doentes que completaram os dois ciclos de cladribina. A mediana de idades foi de 40 anos (24-63), com predomínio do género feminino n=18 (72,0%) e uma mediana de *follow-up* de 21 meses. Sete doentes (28%) tinham ≥50 anos. No grupo com <50 anos a doença tinha uma mediana de 8 anos de evolução (1-20) e naquele com ≥50 anos tinha 6 anos (1-31). No grupo <50 anos, catorze iniciaram cladribina por ineficácia dos imunomoduladores prévios, três por efeitos adversos e uma fez *switch* para engravidar. No grupo ≥50 anos, cinco fizeram *switch* por ineficácia do tratamento prévio, um apresentava vírus JC positivo sob natalizumab e um era naive. Apenas o grupo <50 anos apresentou doença ativa após cladribina: um com atividade imagiológica e dois com atividade clínica e imagiológica. No entanto, o EDSS manteve-se sobreponível: 1 (2-6,5) no grupo <50 anos e 3,5 (0-4,5) no grupo ≥50 anos. Dos efeitos adversos registados, a linfopenia foi frequente nos dois grupos: n=14 (82,4%) em <50 anos, n=5 (83,3%) em ≥50 anos e os outros efeitos laterais ocorreram apenas em doentes jovens (n=3) – alopecia, reativação de herpes zoster e infeção respiratória alta.

Conclusão: Na nossa amostra, a cladribina foi uma opção terapêutica segura e eficaz nos doentes com ≥50 anos.

CO-05 - MONITORIZAÇÃO CLÍNICA E ANALÍTICA DE DOENTES SOB ANTI-CD20: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

André Aires Fernandes¹; Ana Lídia Neves¹; Mafalda Seabra¹; Teresa Mendonça¹; Ricardo Soares Dos Reis¹; Joana Guimarães¹; Maria José Sá²; Pedro Abreu¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introdução: Os anti-CD20 são uma classe de fármacos imunossuppressores amplamente usados nas doenças inflamatórias do SNC. Apesar da sua eficácia e segurança, podem estar associados a efeitos adversos, por vezes graves, nomeadamente hematológicos e infecciosos. Avaliação de efeitos adversos decorrentes da terapêutica anti-CD20.

Metodologia: Registo exaustivo de doentes tratados com fármacos anti-CD20 desde 2016 seguidos na consulta de Doenças Desmielinizantes dum centro terciário. Avaliaram-se parâmetros clínicos e paraclínicos, incluindo hemograma e doseamento de imunoglobulinas.

Resultados: Foram incluídos 146 doentes, dos quais 134 se encontram atualmente sob anti-CD20, 104 (71,2%) do sexo feminino. Dos anti-CD20 utilizados o ocrelizumab foi empregue em 82, o rituximab em 53 e o ofatumumab em 11 doentes, respetivamente. A maioria dos casos tratados corresponderam a doentes com Esclerose múltipla (n=142), nomeadamente 61 forma surto-remissão e 81 formas progressivas (primária-progressiva n=22, secundária-progressiva n=59). O tempo médio de seguimento, medido desde o início da terapêutica com fármaco anti-CD20,

foi 24,6±20,6 meses. Relativamente a efeitos adversos graves observados, registou-se um óbito por COVID-19 e 4 internamentos (1 doente com neutropenia febril, 2 doentes por infeção por SARS-CoV-2 e 1 doente por choque com ponto de partida séptico urinário). Foram detetados 18 casos de linfopenia, nomeadamente 11 de grau 1 (800-1000 linfócitos/ μ l), 5 de grau 2 (500-799 linfócitos/ μ l) e 2 de grau 3 (200-499 linfócitos/ μ l). Cerca de 55 doentes apresentaram valores reduzidos de IgM e 15 de IgG. Não se registou qualquer caso de malignidade.

Conclusão: Os fármacos anti-CD20 são uma importante arma terapêutica nas doenças imunomediadas do SNC. Apesar da sua elevada eficácia será de suma importância uma monitorização clínica e laboratorial atenta, devendo os centros que utilizam este tipo de terapêuticas estar especialmente atentos para a ocorrência de efeitos laterais potencialmente graves e menos frequentes, como foi o caso da neutropenia febril observada na nossa amostra.

CO-06 - ESTARÃO OS NOVOS MÉDICOS FAMILIARIZADOS COM A ESCLEROSE MÚLTIPLA?

Mariana Alves Vargas¹; Ana João Marques¹; Sara Lima¹; Ana Graça Velon¹; Andreia Matas¹; João Paulo Gabriel¹

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Todos os médicos devem estar familiarizado com a Esclerose múltipla (EM). Desconhecendo em que medida tal acontece, pretendemos com este estudo averiguar o conhecimento sobre a doença dos jovens médicos a iniciar o seu percurso formação no nosso hospital, o Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

Metodologia: Aplicamos, presencialmente, o questionário *Multiple Sclerosis Knowledge Questionnaire* (MSKQ) aos médicos internos de formação geral (IFGs) e do primeiro ano de formação específica (1-IFEs), que ingressaram no nosso hospital no presente ano civil, 2023. O questionário MSKQ tem como propósito avaliar o conhecimento da doença em doentes recém-diagnosticados. É constituído por 26 perguntas (1 ponto por resposta certa) dirigidas à epidemiologia, fisiopatologia, diagnóstico, prognóstico e terapêutica. A sua utilização neste estudo foi pragmática.

Resultados: Responderam ao questionário 51 médicos internos, (12 do género feminino, idade média 26±2). Apenas 39% já tinham observado doentes com EM e 41% demonstraram interesse pela Neurologia. A média de pontuações no MSKQ foi de 17±3 (65%±12%). Os internos com interesse pela Neurologia tiveram uma pontuação significativamente maior (18±2 vs 15,8±2) $p=0,007$. A percentagem de respostas corretas foi ≤50% em 6 perguntas: composição do SNC, prevalência da EM em Portugal, genética, datação das lesões pela RM com contraste, comportamento da EM na gravidez e terapêutica. Todos os inquiridos sugeriram que lhes fosse ministrada formação no tema.

Conclusão: Os resultados foram positivos, ainda que alguns itens aquém do desejável. O viés amostral e o facto do questionário não ser válido para o propósito não permite generalizações. Porém, concordamos com os inquiridos que se poderá divulgar melhor a doença no seio da comunidade médica não neurológica.

CO-07 - CLINICAL CHARACTERISTICS OF LATE-ONSET MULTIPLE SCLEROSIS: A SINGLE CENTRE RETROSPECTIVE COHORT STUDY

Catarina Serrão^{1,2}; Miguel Leal Rato^{1,3}; Mónica Santos^{1,2}; João De Sá^{1,2}; João Ferreira^{1,2}

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; 3-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

Introduction: Diagnosis of late-onset multiple sclerosis (LOMS), defined as symptom onset at ≥ 50 years of age, is challenging. Despite an aging MS population and evidence of increasing incidence of LOMS, this entity remains scarcely described. We aimed to characterize LOMS patients in a tertiary centre and compare with published data.

Methods: Data was obtained from retrospective review of electronic clinical records. Patients were included if MS diagnosed according to 2017 McDonald criteria and age at symptom onset ≥ 50 years. We retrieved data on demographic, clinical, imaging and laboratory characteristics. We performed a descriptive analysis of the cohort.

Results: We identified 24 LOMS patients, median age at symptom onset of 55.5 years (interquartile range [IQR]=8.75) and at diagnosis of 59 years (IQR=6). Most patients were female (62.5%, female/male ratio=1.7). Relapse-remitting MS (50%) was the most frequent MS subtype, followed by primary progressive MS (41.7%). All patients had registered comorbidities, with hypertension (62.5%) the most frequent. The most common presentation was as an isolated medullary syndrome (58.3%). Median EDSS at the last follow-up was 4.0 (IQR=2.5). Clinical progression was described in 58.3% and inflammatory activity in 45.8% (median follow-up=3 years, IQR=5). Cervical cord lesions were identified in 62.5% at diagnosis.

Conclusion: In our cohort, LOMS is characterized by a high proportion of primary progressive phenotype and frequent medullary involvement, which aligns with previous studies. The high frequency of cardiovascular comorbidities may impact diagnosis and therapeutic decisions. LOMS should be considered in older people with new-onset acute or progressive neurological symptoms.

CO-08 - DÉFICE COGNITIVO MONO-DOMÍNIO EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: QUAL O SIGNIFICADO?

Irina Santos^{1,2}; Catarina Fernandes¹; Rita Machado¹; Otilia C. D'almeida^{3,4,5}; Isabel Santana^{1,5}; Carmo Macário¹; Livia Sousa¹; Miguel Castelo-Branco^{3,4,5}; Sónia Batista^{1,5}

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Laboratório de Neurociência Visual, Instituto Biomédico de Investigação em Luz e Imagem (CNC.IBILI), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-CiBIT, Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde (ICNAS), Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: O défice cognitivo na esclerose múltipla (EM) é geralmente definido pela presença de defeito em pelo menos dois testes cognitivos. No entanto, a relevância clínica e a base patológica do defeito cognitivo mono-domínio ainda não é completamente compreendida. Investigar a existência de padrões de atrofia cerebral associados a defeitos cognitivos mono-domínio e multi-domínios em doentes com EM.

Métodos: Incluídos 60 doentes com EM e 60 controlos saudáveis, demograficamente equiparados. Todos os participantes foram submetidos a avaliação cognitiva (MACFIMS) e a ressonância magnética cerebral 3Tesla. Através do software Freesurfer, foram calculados os volumes cerebrais. Os doentes com EM foram classificados em 3 subgrupos: desempenho cog-

nitivo normal (ausência de defeito cognitivo); defeito cognitivo mono-domínio (presença de defeito cognitivo em apenas 1 domínio); e defeito cognitivo multi-domínios (presença de defeito cognitivo em ≥ 2 domínios diferentes).

Resultados: Os doentes com defeito cognitivo mono-domínio ($n=13,3\%$) demonstraram uma atrofia da substância cinzenta subcortical (tálamo e globo pálido) e da substância branca; enquanto os doentes com defeito cognitivo multi-domínios ($n=53,3\%$) demonstraram um padrão generalizado de atrofia: substância cinzenta subcortical (incluindo o tálamo, globo pálido, putamen e caudado), substância cinzenta total, substância cinzenta cortical, hipocampo e substância branca. Por outro lado, os doentes com desempenho cognitivo normal ($n=28,3\%$) revelaram apenas uma atrofia focalizada na região subcortical da substância cinzenta (tálamo), comparativamente ao grupo de controlo. Relativamente à atrofia do tálamo, foi possível observar um gradiente na redução do seu volume entre os 3 subgrupos de doentes (desempenho cognitivo normal = 0,45; defeito cognitivo mono-domínio = 0,44; defeito cognitivo multi-domínios = 0,39, $p<0,05$).

Conclusão: Os padrões de atrofia cerebral observados neste estudo sugerem que o defeito cognitivo mono-domínio pode constituir uma fase prodrómica de défice cognitivo em doentes com EM e que estas síndromes clínicas podem representar dois marcos de gravidade no *continuum* patológico da doença.

CO-09 - PADRÃO DE UTILIZAÇÃO DO SERVIÇO DE URGÊNCIA NUMA COORTE DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Sara Lima¹; Ana João Marques¹; Catarina Borges¹; João Paulo Gabriel¹; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma patologia neurológica crónica associada a surtos, acumulação de incapacidade ao longo do tempo e altas taxas de utilização de serviços de saúde, incluindo do Serviço de Urgência (SU).

O nosso objetivo foi caracterizar o padrão de utilização do SU numa coorte de doentes com EM.

Métodos: Neste estudo observacional retrospectivo foi feita a revisão dos episódios de urgência dos doentes seguidos num centro hospitalar com o diagnóstico de EM no período compreendido entre 1 de janeiro de 2018 e 31 de dezembro de 2022. Realizou-se uma colheita de dados demográficos e clínicos incluindo tratamento imunomodulador, grau de incapacidade, tempo de seguimento em consulta, motivo do episódio e diagnóstico final.

Resultados: Identificaram-se 153 doentes seguidos em consulta de doenças desmielinizantes e 410 episódios de urgência no período de estudo considerado, com uma média de $2,71 \pm 2,5$ visitas por doente. A população estudada foi constituída por 75,2% de mulheres, com uma idade média de $43,8 \pm 14,4$ anos com 87,6% destes doentes a ter a forma surto-remissão da doença. O tempo de seguimento médio em consulta de doenças desmielinizantes era de $115,4 \pm 87,6$ meses. A maioria dos episódios de urgência (71,2%) deveu-se a um sintoma não neurológico, sendo as infeções das vias aéreas superiores (5,9%) e do trato urinário (4,9%) os motivos de observação mais frequentes. A prioridade urgente (pulseira amarela) foi a mais frequentemente atribuída na triagem de Manchester aos doentes com EM e as observações motivaram hospitalização em 37,3% dos casos.

Conclusão: O padrão de utilização de cuidados de saúde em pessoas com EM é influenciada pela interação entre fatores associados à doença em si, aos tratamentos utilizados e comor-

bidades associadas. O seu conhecimento poderá assumir particular importância no planeamento e otimização da prestação de cuidados de saúde nesta população.

CO-10 - CARACTERIZAÇÃO DA FASE PRODRÓMICA EM ESCLEROSE MÚLTIPLA: ESTUDO OBSERVACIONAL

Patricia Faustino^{1,2}; Mafalda Soares^{1,2}; Maria Coutinho¹; Cristina Araújo³; Ana Sousa²; João Sequeira²; Carlos Capela²; Filipa Ladeira²
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

Introdução: A fase prodrómica da esclerose múltipla (EM) foi recentemente identificada e pode ocorrer até 5-10 anos previamente ao diagnóstico. Foram reportados perfis de pró-dromos na EM de acordo com o género e com o tipo de EM. Outros factores sociodemográficos (idade, etnia, escolaridade) e de estilo-de-vida (tabagismo, hábitos de sono e exercício físico) não foram previamente estudados.

Métodos: Todos os doentes no nosso centro são submetidos a um extenso questionário na altura do diagnóstico, incluindo dados sociodemográficos, estilo-de-vida e educação, tal como queixas subjetivas na área da cognição, sono, fadiga, queixas esfinterianas e disfunção sexual. Avaliámos a prevalência em doentes adultos entre janeiro/2019-dezembro/2021 de sintomas prodrómicos na altura do diagnóstico e a sua relação com dados sociodemográficos, estilo-de-vida e tipo de EM.

Resultados: Identificámos 138 doentes, com uma idade média de 38,6 (desvio padrão 11,7) anos, 65,9% do género feminino. O tipo de EM mais comum foi surto-remissão em 84,8%. A maioria dos doentes apresentaram pelo menos um pró-dromo (79,7%): queixas cognitivas subjetivas (39,1%), alterações do sono (37,7%), queixas urinárias (32,6%) e gastrointestinais (23,2%), fadiga (18,1%) e disfunção sexual (13,0%). Identificámos uma maior prevalência de queixas urinárias em doentes com mais de 30 anos (38% e 13,6%, $p=0,044$) e menor prevalência de queixas cognitivas em praticantes de exercício físico (35,9% e 58,2%, $p=0,027$). Os restantes fatores avaliados não foram determinantes na prevalência ou tipo de pró-dromos.

Conclusão: Na nossa amostra, a prática de exercício físico e idade jovem associaram-se a menor prevalência de alguns tipos de sintomas prodrómicos, em possível relação com maior reserva neuronal nestes grupos. A melhor caracterização da fase prodrómica de EM pode ter implicações no reconhecimento precoce de EM, contribui para a sua prevenção e influenciar o prognóstico.

CO-11 - GUIA - VIVER MELHOR COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Ana Fontainhas¹; Dina Silva²; Fátima Lopes⁶; Madalena Lourenço³; Raquel Cunha¹; Teresa Griné⁴; Teresa Torres⁵

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Hospital Garcia de Orta; 3-Centro Hospitalar Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 4-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 5-Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 6-Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença crónica e degenerativa do sistema nervoso central, considerada a segunda causa mais frequente de incapacidade no adulto jovem. As manifestações da doença são diversas e apresentam um severo impacto na qualidade de vida da pessoa com EM e

na sociedade. A evidência científica mostra que a adoção de estilos de vida mais saudáveis e a utilização de estratégias de gestão da doença, contribuem para a saúde e bem-estar em geral, afetam positivamente a qualidade de vida e tem impacto benéfico na progressão da doença dos portadores de EM. Reunir informação sobre prevenção, promoção e reabilitação na EM e elaborar um guia para doentes e cuidadores.

Métodos: Foi realizado um estudo de opinião descritivo e observacional, com 7 enfermeiros peritos em EM provenientes de 6 hospitais nacionais, em que foram discutidos e analisados materiais educativos, em formato impresso e digital, de apoio a utentes e profissionais de saúde, existentes a nível nacional. Verificou-se concordância perante a necessidade da existência de um material atualizado, com linguagem simples, fácil de usar em qualquer contexto hospitalar e inclusivo para utentes e cuidadores com menor literacia em saúde. Foi feita a seleção e priorização de temas e definido um cronograma para elaboração dos primeiros fascículos.

Resultados: Trabalho focado na metodologia de processo de enfermagem. Após uma pesquisa de evidencia científica para contextualização teórica dos conteúdos, foram elaborados os primeiros 5 fascículos deste guia: Esclerose Múltipla; Alterações da sensibilidade; Alimentação saudável; Exercício físico; Tabagismo.

Conclusão: Pretende-se que a elaboração e disponibilização do Guia Viver Melhor com EM, contribua para melhor cuidar e seja uma estratégia complementar nas sessões educativas, no sentido da promoção da literacia em saúde e capacitação da pessoa com EM e cuidadores na gestão da doença, proporcionando-lhes uma maior qualidade de vida.

CO-12 - PLASMAFERESE NO TRATAMENTO DE DOENÇAS NEUROIMUNOLÓGICAS: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Ana Azevedo¹; Joana Lopes²; Carlota Vida³; Inês Sala²; Ana Castro²; Cristina Freitas²; Ana Paula Sousa²; Ernestina Santos²; Raquel Samões²

1-Centro Hospitalar de Entre e Douro e Vouga; 2-Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Hospital Dr Nélio Mendonça

Introdução: A plasmaferese é uma opção terapêutica de fase aguda em várias doenças neurológicas imunomediadas. A sua utilização atempada e segura exige alguma logística e trabalho multidisciplinar. O objetivo foi avaliar a eficácia e segurança da plasmaferese em doentes com patologia neurológica.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, dos doentes submetidos a plasmaferese entre 2010 e 2022 num centro terciário, por doença neurológica imunomediada, inaugural ou em exacerbação. Foram consultados os processos clínicos para obtenção de dados demográficos, clínicos e técnicos relacionados com a plasmaferese.

Resultados: Foram incluídos 45 doentes. A mediana de idades foi de 50 anos (18-81 anos), com predomínio do género feminino (n=24, 53,3%). Os diagnósticos foram, por ordem decrescente: encefalite autoimune (n=10, 22,2%), doença da junção neuromuscular (n=9, 20%), doença do espectro da neuromielite ótica (n=7, 15,6%), síndrome de Guillain-Barré (n=7, 15,6%) e esclerose múltipla (n=3, 6,7%) e outros diagnósticos (n=9, 20%). Em 32 doentes (71,1%) o diagnóstico era inaugural e iniciaram o tratamento 39,5 dias (mediana) após início de sintomas. Cerca de 10 doentes (22,2%) apresentavam exacerbação aguda da doença conhecida e iniciaram tratamento 24 dias (mediana) após início da clínica. A maioria dos doentes (n=38, 84,4%) tinha realizado imunoterapia previamente, sendo a corticoterapia a mais frequente. Foram realizadas uma mediana de 5 sessões em cada tratamento e ocorreram apenas complicações *minor*: hemorrágicas (n=9, 20,0%), infecciosas (n=4, 8,8%) e associadas ao cateter venoso central (n=3, 6,6%). Um mês depois do tratamento (n=31): 22 doentes (70,1%) apresentaram melhoria clínica e 9 doentes (29,0%) não mostraram benefício. Após três meses, dos 22 doentes que mostraram resultados positivos no primeiro mês, quatro (18,2%) encontrava-se sem tratamento imunomodulador. Dos nove doentes que não tiveram benefício inicialmente, cinco (55,6%) apresentaram melhoria ao fim de três meses.

Conclusão: A plasmaferese demonstrou ser um procedimento seguro, sem complicações *major* associadas, e também eficaz. Apesar de a amostra ser maioritariamente constituída por doentes refratários ao tratamento de primeira linha e com um tempo de evolução de clínica superior ao desejável, a maioria demonstrou benefício.

COMUNICAÇÕES BREVES

CC-01 - NEUROPATIA ÓTICA BILATERAL E POLIRRADICULOPATIA DESMIELINIZANTE AGUDA: UM CASO DE DESMIELINIZAÇÃO CENTRAL E PERIFÉRICA SIMULTÂNEA

Sara Costa¹; Lénia Silva¹; Francisco Almeida²; Márcio Cardoso³; Rui Felgueiras^{1,4}; Raquel Samões¹; Ernestina Santos^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-ICBAS-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: As doenças desmielinizantes afetam geralmente o sistema nervoso central ou o sistema periférico isoladamen-

te. Existem casos raros de desmielinização central e periférica combinada (DCPC), provavelmente secundários a mecanismos de imunidade cruzada.

Pretende-se descrever um caso atípico de DCPC simultânea.

Caso Clínico: Homem de 60 anos, apresenta-se com amaurose súbita e indolor do olho esquerdo, seguida, dois dias depois, pela mesma clínica, à direita. Sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Simultaneamente iniciou parestesias das quatro extremidades sem défice motor ou sensitivo. Apurou-se uma história de síndrome gripal autolimitada, nas duas semanas prévias, sem sintomas constitucionais, vacinação ou fármacos recentes. Ao exame objetivo apresentava percepção luminosa à direita, via vultos à esquerda, reflexos fotomotores abolidos e hiporreflexia dos membros inferiores, sem défices sensitivos ou motores associados.

A RM encefálica mostrou hipersinal em TR longo dos seg-

mentos orbitários de ambos os nervos óticos. A RM cervico-dorsolombar era normal. A eletromiografia, realizada aproximadamente 15 dias após o início da clínica, identificou sinais de polirradiculopatia inflamatória aguda desmielinizante (AIDP). Confirmou-se neuropatia ótica grave (NO) nos potenciais evocados visuais. O LCR tinha 10 leucócitos, com proteinorraquia e glicorraquia normais e BOCs negativas. O estudo sérico (incluindo marcadores de autoimunidade sistêmica, antineuronais, antigangliosídeos, anti-AQP4/MOG) e rastreio paraneoplásico foram negativos. O estudo genético para neuropatia ótica hereditária de Leber foi negativo. Tentaram-se vários tratamentos: 4 dias de metilprednisolona ev, 5 dias de imunoglobulina humana endovenosa e 7 sessões de plasmaferese. Após este último, verificou-se redução subjetiva das parestesias e discreta melhoria da acuidade visual bilateral (contar dedos a 30 cm).

Conclusão: Existem casos descritos de AIDP associados a neuropatia ótica, geralmente pós-infeção, mas com envolvimento periférico grave. Contudo, a maioria dos casos de DCPC descritos, associa-se a polirradiculopatia desmielinizante crônica, com dispersão temporal entre o envolvimento periférico e neuro-oftalmológico, evolução subaguda e resposta variável à imunoterapia.

CC-02 - NEUROMYELITIS OPTICA SPECTRUM DISORDER (NMOSD) IN A PATIENT WITH BREAST CANCER

Andressa S. Pereira¹; Leonardo Barbosa¹; Ivânia Alves¹

1-Department of Neurology, Tâmega e Sousa Hospital Center, Penafiel, Portugal

Introduction: NMOSD usually affects adults between the 4th and 5th decades of life, presenting as a sporadic idiopathic event and rarely as a paraneoplastic syndrome.

Case Report: A 60-year-old woman was hospitalized after 1-day right hemiplegia and no acute lesions were seen on Brain-CT. Fifteen months earlier, she had undergone surgery, chemotherapy, and radiotherapy due to breast cancer and was currently under hormone therapy. During hospitalization, the patient developed progressive weakness involving 4 limbs, transient hiccups, and fecal and urinary incontinence. Neurological evaluation revealed right hemiplegia, left hemiparesis, weak and absent reflexes in up and lower limbs, respectively, right Babinski sign and a C5-C6 sensory level. Brain MRI had no related abnormalities. Spinal MRI showed a T2 hyperintense lesion in cervical spinal cord extending from C1 to D2/D3 with Gd-enhancement foci between C2 and C7 and leptomeningeal uptake. Cerebrospinal fluid revealed proteinorraquia (274 mg/dL); no pleocytosis, neoplastic cells or infection. An extensive study excluded active neoplasia. She underwent corticosteroid and IV-Immunoglobulin cycles, with a favorable outcome in the following months. AQP4 autoantibody was positive and possible paraneoplastic NMOSD suspected. However, 4 months after the first attack, on the day after the 1st dose of the Cominarty® vaccine, she suffered a second attack of myelitis. Corticosteroid and IV-Immunoglobulin cycles were performed, but the deficits did not improve, rendering the patient tetraparetic and confined to a bed-chair life. After extensive multidisciplinary discussion, she initiated rituximab and is free from attacks and cancer progression.

Conclusion: This case reports the rare association of NMOSD and cancer in the same patient, emphasizing the importance of an extensive investigation. The causality between Cominarty® vaccine and NMOSD attack is yet to be established, but previous studies demonstrated rarer neurological events following COVID-19 vaccination than post-COVID-19 infectious. Further studies are needed to clarify vaccine recommendations for risk populations.

Palavras-chave: NMOSD, breast cancer, AQP4 autoantibody, COVID-19 vaccination.

CC-03 - COST-EFFECTIVENESS ANALYSIS OF OCRELIZUMAB FOR THE TREATMENT OF RELAPSING AND PRIMARY PROGRESSIVE MULTIPLE SCLEROSIS IN PORTUGAL

Paulo Martins¹; Björn Vandewalle¹; Jorge Felix¹; Carlos M Capela²; João J Cerqueira³; António V Salgado⁴; Diana G Ferreira⁵; Isabel Monteiro⁵

1-Exigo Consultores, Lda., Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE, Lisbon, Portugal; 3-School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 4-Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora, Portugal; 5-Roche Farmacêutica e Química, Lda., Amadora, Portugal

Introduction: Ocrelizumab demonstrated significant clinical benefit for the treatment of relapsing (RMS) and primary progressive (PPMS) multiple sclerosis (MS), an incurable disease characterized by disability progression. This study evaluated the clinical and economic impact of ocrelizumab relative to current clinical practice, including other disease-modifying therapies (DMT), available in Portugal.

Methods: Markov models for MS were adapted to estimate the impact of ocrelizumab across three patient populations: treatment-naïve RMS, previously treated RMS, and PPMS. Health states were defined according to the Expanded Disability Status Scale. For RMS, the model further captured the occurrence of relapses and progression to secondary progressive multiple sclerosis (SPMS). A lifetime time horizon and Portuguese societal perspective were adopted.

Results: For RMS patients, ocrelizumab was estimated to maximize the expected time (years) without progression to SPMS (10.50) relative to natalizumab (10.10), dimethyl fumarate (8.64), teriflunomide (8.39), fingolimod (8.38), interferon β -1a (8.33) and glatiramer acetate (8.18). As the most effective option, with quality-adjusted life year (QALY) gains between 0.3 and 1.2, ocrelizumab was found to be cost-saving relative to natalizumab and fingolimod, and presented incremental cost-effectiveness ratios (ICER) below €16,720/QALY relative to the remaining DMT. For PPMS patients, the ICER of ocrelizumab versus best supportive care was estimated at €78,858/QALY.

Conclusion: Ocrelizumab provides important health benefits for RMS and PPMS patients, comparing favourably with other widely used therapies. In RMS, ocrelizumab was revealed to be either cost-saving or have costs-per-QALY likely below commonly accepted cost-effectiveness thresholds. In PPMS, ocrelizumab fills a clear clinical gap in the current clinical practice. Overall, ocrelizumab is expected to provide good value for money in addressing the need of MS patients.

CC-04 - BODY INTERACT: HOW TO EVALUATE THE EFFECTIVENESS OF A CLINICAL SIMULATION TOOL ON THE CLINICAL DECISION-MAKING PROCESS?

João Cerqueira¹

1-Hospital de Braga

Introduction: Body Interact (BI) is a clinical simulator based on real-world scenarios with virtual patients in immersive environments, where professionals and students solve clinical problems, from diagnosis to treatment.

Present a methodological approach to evaluate the impact of BI sessions addressing multiple sclerosis (MS) management scenarios in the clinical reasoning of neurologists, based on the conclusions of a pilot study (PS) using this methodology.

Methods: BI effectiveness can be evaluated by comparing neurologists' performance assessed with a clinical reasoning test before and after training with the simulator and by comparing the results in terms of each participant's absolute post-pre score difference with those from another group that undergoes training sessions with standard methodology. The script concordance test (SCT) consists of short clinical case descriptions, followed by items that require participants to judge the change in the likelihood of a provided diagnostic/management hypothesis, given a new piece of provided information, using a five-point Likert scale ranging from "absolutely confirm" to "absolutely disprove my decision". SCT measures the concordance between the participants' decisions and those of a reference group of expert neurologists.

Results: In the PS, each participant was randomized to fill out forms A or B before the training sessions and the alternative form afterward. Considering the need to keep a balanced randomization between groups, and assuming that the expected improvement will come from training and not from filling the same test a second time, a single form should suffice and be more likely to produce unbiased results. Additionally, since it was observed heterogeneity of the experts' answers in the PS, unambiguous questions focusing on well-established clinical practice should be elaborated to achieve consensual answers.

Conclusion: BI virtual patient scenarios seem to be a powerful teaching method with future applications in MS management, potentially impacting neurologists' clinical reasoning and practice.

CC-05 - ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-ADENILATOCINASE-5: UMA ENTIDADE RARA COM APRESENTAÇÃO DISTINTIVA

Mariana Seco¹; **Cristina Ramos**²; **Cátia Iracema Morais**^{3,4}; **Paula Carneiro**³; **Cátia Mateus**¹; **Bruno Matos Soares**⁵; **Alexandre Vasconcelos**⁵; **Catarina Cruto**^{1,6}; **Filipe Correia**¹; **Margarida Calejo**¹
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Imunologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 5-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 6-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A encefalite anti-adenilatoquinase-5 (anti-AK5) é uma encefalite límbica autoimune, não paraneoplásica, descrita recentemente. Caracteriza-se por um quadro de amnésia severa e sintomas psiquiátricos, sendo raras as crises epiléticas. Apresenta um curso grave, sendo pouco responsiva à imunoterapia.

Caso Clínico: Homem de 72 anos trazido ao Serviço de Urgência por quadro de confusão e desorientação com duas semanas de evolução. Ao exame neurológico apresentava amnésia anterógrada severa. A RM encefálica demonstrou hiperintensidades temporais bilaterais em T2/FLAIR, relativamente simétricas, com captação heterogênea de contraste. O EEG mostrou lentificação difusa da atividade de base, sem atividade epileptiforme. O estudo de líquido apresentava cinco células mononucleares, hiperproteínorráquia e síntese intratecal de bandas oligoclonais, sendo os estudos virológico e bacteriológico negativos. Os painéis de rotina de anticorpos antineurais no soro e no líquido foram negativos. O estudo de neoplasia oculta foi negativo, assim como o estudo autoimune sistêmico. Considerando o diagnóstico de encefalite autoimune, iniciou-se

corticoterapia endovenosa, seguindo-se imunoglobulina endovenosa. Apesar de ligeira melhoria clínico-imagiológica inicial, seis semanas depois verificou-se deterioração clínica. O caso foi rediscutido multidisciplinarmente e dada a clínica e as alterações imagiológicas serem sugestivas de encefalite anti-AK5, o estudo de anticorpos por imunofluorescência foi revisto, identificando-se um padrão sugestivo de anticorpos anti-AK5 em tecido de cérebro de rato. A sua presença no soro e líquido foi confirmada por *immunoblot*. Posteriormente foi realizada plasmáfereze, seguida de rituximab, mas o doente manteve défice mnésico grave e as lesões cerebrais evoluíram com atrofia mesio-temporal.

Conclusão: Apresentamos um caso de encefalite anti-AK5 com o curso clínico típico de síndrome amnésica severa subaguda, pouco responsiva a terapêutica imunossupressora e evolução para atrofia mesio-temporal. Pretendemos alertar para esta nova entidade e realçar a importância da discussão multidisciplinar para o diagnóstico das encefalites presumivelmente autoimunes, particularmente para deteção de anticorpos descritos recentemente, ausentes dos painéis de rotina.

CC-06 - SECUCINUMAB E USTECINUMAB NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: TRÊS CASOS CLÍNICOS

Mafalda Delgado Soares¹; **Patrícia Faustino**¹; **Filipa Ladeira**¹; **Marisa Brum**¹; **João Sequeira**¹; **Carlos Capela**¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central

Introdução: As IL-17 e IL-23 desempenham um papel crítico na autoimunidade e na fisiopatologia da esclerose múltipla (EM). Em modelos animais, a sua produção é suficiente para desenvolver a doença, preponderante nas fases iniciais, e a sua inibição impede a progressão da incapacidade. Relatos da sua utilização em doentes com EM e espondiloartropatia têm surgido na literatura, contudo, a efetividade desta terapêutica na EM não se encontra bem estabelecida.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher de 37 anos, seguida por espondilite seronegativa desde 2012, com diagnóstico de EMSR em 2020: EDSS pré-tratamento de 1.5, RM-NE a revelar 11 lesões desmielinizantes, das quais 4 infratentoriais. Iniciou secucinumab em 2021. Por atividade clínica e imagiológica, suspendeu no mesmo ano.

Caso 2: Mulher de 44 anos, com EMSR desde 2010 com bom controlo clínico-imagiológico com fingolimod. Associou secucinumab em 2020 na sequência de diagnóstico de espondilite anquilosante. Por manter inflamação articular, trocou para ustecinumab que mantém com bom controlo de ambas as patologias autoimunes.

Caso 3: Mulher de 47 anos, com antecedentes de espondilite anquilosante, com quadro de nevríte ótica em 2013, RM-NE basal com baixa carga de lesões de características desmielinizantes, com uma lesão protuberancial e uma lesão medular cervical, nenhuma das quais captante de contraste. Inicialmente tratada com triplunomida que suspendeu em março de 2021 por efeitos adversos e na sequência de duvidoso surto apesar de imagiologicamente estável. Iniciou secucinumab em fevereiro de 2022, com bom controlo clínico.

Conclusão: Os casos descritos sugerem que a terapêutica com secucinumab ou ustecinumab pode ser considerada na população de doentes de EM com espondiloartropatia. Em monoterapia, pode ter efetividade limitada em casos de EM muito ativa. É necessária mais evidência para compreender as características dos doentes que podem apresentar resposta favorável.

CC-07 - SÍNDROME DE GUILLAIN BARRÉ MIMETIZANDO SURTO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO

Beatriz Madureira¹; José Menezes¹; Duarte Carapinha¹; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹

1-Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

Introdução: Estão descritos raros casos de associação entre síndrome de Guillain-Barré e esclerose múltipla. Apesar do motivo dessa associação ser desconhecido, pode dever-se à etiologia autoimune que ambas as patologias apresentam.

Caso Clínico: Homem com 43 anos, com diagnóstico de esclerose múltipla surto-remissão, há 5 anos estável sob teriflunomida, com monoparésia crural direita ligeira sequelar. Recorreu ao serviço de urgência por um quadro de acroparestesias dos quatro membros, com progressão disto-proximal em dois dias.

À observação inicial, destacava-se, de novo: hipostesia termo-álgica e ataxia apendicular do membro superior esquerdo. Considerada a hipótese de surto medular, tendo iniciado corticoterapia em alta dose. No decorrer do tratamento, verificou-se agravamento progressivo do quadro clínico, com fraqueza muscular dos quatro membros, objetivando-se: parésia facial bilateral, tetraparésia arreflexica de predomínio distal nos membros superiores e proximal dos membros inferiores, pior à direita, e hipopalestesia grave dos quatro membros.

Da investigação complementar realizada, o líquido demonstrou dissociação albumino-citológica, a eletromiografia mostrou uma neuropatia axonal sensitivo-motora aguda, apresentava anticorpos anti-gangliosídeos IgG GM1 e GD1b positivos e realizou uma RM do neuro-eixo, sem novas lesões em T2 ou captantes de contraste. Admitido o diagnóstico de síndrome Guillain-Barré. Após tratamento com imunoglobulina humana endovenosa e reabilitação houve melhoria clínica progressiva.

Conclusão: Este caso clínico alerta para a sobreposição de duas doenças neurológicas que podem apresentar manifestações semelhantes, principalmente numa fase inicial, o que pode constituir um desafio diagnóstico. Tal demonstra a importância do reconhecimento dos vieses de ancoragem, que podem impactar a nossa prática clínica. De referir também a possibilidade de o tratamento com teriflunomida poder cursar com neuropatia periférica, pelo que tal também deveria ser considerado no diagnóstico diferencial do quadro clínico apresentado.

CC-08 - ENCEFALITE AUTO-IMUNE ASSOCIADA A ANTI-YO: UMA MANIFESTAÇÃO CLÍNICA ATÍPICA

Rafaela Costa^{1,2}; Mafalda Seabra^{1,2}; Andreia Costa^{1,2}; Joana Guimarães^{1,2}

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospital Universitário de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: O anticorpo onconeural anti-Yo está classicamente associado a degenerescência cerebelosa subaguda, sendo outras manifestações de encefalite autoimune raramente reportadas na literatura.

Este anticorpo é frequentemente associado a síndromes paraneoplásicas, sobretudo neoplasias da mama, útero e ovário, antecedendo o seu diagnóstico em cerca de 70% a 80% dos casos.

Caso Clínico: Homem de 36 anos, com antecedentes de enxaqueca com aura (visual, sensitiva e disfásica) foi observado em maio 2021 por quadro de cefaleia persistente diária com 2 semanas de evolução e crise tónico-clónica generalizada e pos-

terior déficit motor esquerdo.

À avaliação no serviço de urgência, apresentava-se desorientado no tempo e espaço e com hemiparésia esquerda. Fez RM-CE que evidenciou atenuação difusa dos sulcos corticais do hemisfério direito com espessamento cortical e hiposinal nas sequências em T2. Estudo venoso sem alterações. O estudo de líquido apresentava hiperproteinorraquia (0,61 g/dL), sem outras alterações.

Posteriormente por estado de mal não convulsivo, iniciou levitiracetam e foi necessária sedação e intubação orotraqueal, ficando internado no serviço de Medicina Intensiva.

Realizou 7 pulsos de metilprednisolona IV 1 g/dia e posteriormente ciclo de 5 dias de imunoglobulinas, com melhoria clínica progressiva, mantendo déficit cognitivo pelo que realizou ciclo de rituximab 1 g. Quatro meses após o internamento inicial, apresentou tromboembolismo pulmonar não provocado.

Do estudo etiológico a destacar anticorpos anti-Yo positivos no líquido. Fez estudo paraneoplásico com PET-corpo que evidenciou microcaptação pulmão direito pelo que realizou biópsia pulmonar que não evidenciou alterações. Ecografia testicular e mamária e estudo endoscópico sem alterações.

Um ano após internamento inicial, repetiu RM-CE e PET-corpo já sem alterações. Repetiu anticorpos onconeuronais, mantendo positividade para o anticorpo anti-Yo.

Conclusão: Apresentamos uma apresentação atípica de encefalite autoimune associada a anticorpos anti-Yo. Apesar de extenso estudo paraneoplásico, não foi identificada até ao momento neoplasia subjacente, mantendo a vigilância.

CC-09 - ALTERAÇÕES IMAGIOLÓGICAS NA RM CEREBRAL APÓS INFEÇÃO GRAVE POR SARS-COV-2

André Costa¹; Ana João Marques¹; Andreia Matas¹; Ricardo Almendra¹

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

Introdução: A evidência existente tem demonstrado que a infeção por SARS-CoV-2 está associada a múltiplas manifestações neurológicas. Têm sido descritas na literatura alterações imagiológicas na RM cerebral compatíveis com lesões desmielinizantes após COVID-19 grave.

Caso Clínico: Homem de 69 anos, autónomo, com antecedentes de HTA, diabetes mellitus tipo 2 e hiperuricémia. Internamento em março de 2021 por choque séptico secundário a COVID-19 com necessidade de admissão em unidade de cuidados intensivos. Uma semana após início do quadro respiratório e com o levante da sedação constataram-se défices neurológicos focais nomeadamente hemiparésia direita e perturbação da linguagem, sugestivos de evento vascular cerebral em topografia da artéria cerebral média esquerda. Realizou RM cerebral que evidenciou lesões em território fronteira ACA/ACM bilateralmente, bem como no corpo caloso e periventriculares, estas últimas tipificáveis a doença desmielinizante do SNC. A RM cerebral aos 6 meses revelou persistência das lesões em território fronteira e remissão das restantes. Prosseguiu investigação com estudo do líquido que não demonstrou alterações, à exceção de uma hiperproteinorraquia (0,95 g/L). Não se evidenciaram bandas oligoclonais no LCR. Repetiu RM cerebral 1 ano depois que se mostrou sobreponível, nomeadamente sem lesões de novo. O doente manteve queixas mnésicas subjetivas, sem outras intercorrências de registo desde o início do seguimento, sendo que ao exame neurológico apresentava uma hemiparésia direita grau 4+/5.

Conclusão: Com este caso clínico pretende-se alertar os clínicos para a possibilidade de surgimento de lesões compatíveis com patologia inflamatória/desmielinizante do SNC na neuroi-

magem associadas à infeção por SARS-CoV-2. A vigilância clínica e imagiológica destes doentes é fundamental para confirmar a benignidade destas alterações.

CC-10 - ALTERAÇÕES NEUROCOGNITIVAS APÓS MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE ADEM

Leonor Dias^{1,2}; Ricardo Soares Dos Reis^{1,2}; Ana Isabel Almeida³; Teresa Mendonça¹; Pedro Abreu^{1,2}; Cláudia Sousa⁴; Maria José Sá⁵; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, E.P.E.; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental da Universidade Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, E.P.E.; 4-Unidade de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, E.P.E.; 5-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introdução: Os doentes com manifestação inaugural de encefalomielite aguda disseminada (ADEM) podem apresentar sequelas neurocognitivas pós-ADEM, cujo impacto é desconhecido.

Pretendemos fazer uma avaliação do impacto neurocognitivo após ADEM-inaugural.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes com manifestação inaugural de ADEM, entre 1/02/2007-31/12/2021. Avaliámos: características demográficas, clínicas, imagiológicas, laboratoriais, diagnóstico final. Os doentes foram submetidos a avaliação neuropsicológica (AvNpsi) durante o seguimento, previamente à mudança de diagnóstico. Excluíram-se doentes com seguimento <1 ano ou sem AvNpsi.

Resultados: Incluímos 5 doentes com ADEM-inaugural, 4 mulheres, idade média ao diagnóstico de 23,6 anos. O tempo mediano até AvNpsi foi 2 anos (AIQ 1-5). Três doentes realizaram provas de fluência categórica (Fc) e fonémica (Ff), com desempenho deficitário (3/3), 2 apresentaram défices na memória para dígitos (Md 2/4), 3 défices na velocidade de processamento de informação (VPI, 3/4), e 3 valores normativos na prova de avaliação de linguagem e afasia (PALPA, 3/3). Todos os doentes apresentaram critérios de défice cognitivo executivo (DCe). Um doente realizou reabilitação neuropsicológica, com melhoria do funcionamento mnésico.

Imagiologicamente: Lesões supratentoriais associaram-se a défices em todos os domínios avaliados (Md 2/3, VPI 3/4, Fc 3/3, Ff 3/3); periventriculares e subcorticais a défices na VPI (2/4); e corpo caloso a défices na VPI (2/4), Ff (2/3) e Fc (2/3).

Diagnóstico final: Esclerose múltipla (EM, n=2), doença do espectro da neuromielite óptica (NMO, n=1), e ADEM-idiopática (n=2). Tempo médio até mudança de diagnóstico: 5,6 anos. Encontrámos défices de Md e VPI na EM (Md 1/1, Vp 2/2), NMO (Md, Vp 1/1), mas não ADEM-idiopática (Md,VPI 0/2). Encontrámos défices de Ff e Fc nos 3 grupos (EM 1/1, ADEM 1/1, NMO 1/1).

Conclusão: Todos os doentes apresentaram DCe, apoiando impacto neurocognitivo após ADEM-inaugural. As lesões supratentoriais associaram-se a mais défices cognitivos. Os défices de VPI e Md foram mais frequentes nos doentes que converteram a EM/NMO.

CC-11 - CAUSA OU CONCOMITÂNCIA: A IMPORTÂNCIA DA HISTÓRIA CLÍNICA NA SUSPEITA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Carolina Cunha¹; Mariana Coelho¹; João Durães¹; Sónia Moreira²; Maria Carmo Macário¹; Inês Correia^{1,3}

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Departamento de Medicina Interna, Centro

Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: O diagnóstico de esclerose múltipla pressupõe exclusão de outros diagnósticos passíveis de provocar o quadro clínico, incluindo síndromes metabólicas e/ou genéticos. A fenilcetonúria é uma doença autossómica recessiva rara (1:10 000), que se associa a complicações neurológicas quando os doentes não cumprem restrições dietéticas. A hiperfenilalaninemia ligeira (HPA) é uma forma rara de fenilcetonúria, sendo a sua abordagem direcionada pela concentração de fenilalanina.

Caso Clínico: Homem de 23 anos, observado em urgência por alterações sensitivas e diminuição da força muscular no hemitórax esquerdo com 15 dias de evolução. Referia história de fenilcetonúria “curada” aos 12 anos, sem cumprir restrições dietéticas desde então, e parésia facial periférica direita aos 19 anos.

Ao exame neurológico destacava-se nistagmo multidirecional, hemiparésia esquerda com face acompanhada de hiperreflexia e hemi-hipostesia algica ipsilateral, ataxia cinética esquerda, alteração da proprioceção nos membros inferiores e marcha atáxica. Em contexto de urgência realizou TC-CE que revelou hipodensidades periventricular e subcortical frontal esquerdas. Em internamento, apurou-se seguimento na infância com o diagnóstico de fenilcetonúria, com doseamentos sucessivos a revelar hiperfenilalaninemia, tendo abandonado a consulta a partir dos 12 anos sem cumprir as restrições dietéticas propostas, sem franco rebate psicomotor.

Do estudo complementar destaca-se RM-CE com alterações difusas de substância branca supra e infratentoriais e medulares sugestivas de esclerose múltipla, a presença de bandas oligoclonais no LCR mas não no soro, e restante estudo negativo para outras doenças auto-imunes ou infecciosas. Pedido doseamento de aminoácidos séricos e ácidos orgânicos urinários, destacando-se apenas hiperfenilalaninemia ligeira. O quadro clínico foi atribuído a EM surto-remissão, com diagnóstico concomitante de hiperfenilalaninemia leve. Cumpriu tratamento com metilprednisolona com resolução praticamente completa das queixas, e iniciou natalizumab.

Conclusão: Pretende-se demonstrar a importância de uma história clínica detalhada para orientar um estudo complementar de diagnóstico adequado, com exclusão de causas ou patologias concomitantes que condicionam a abordagem terapêutica.

CC-12 - DOIS EM UM: COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS DE LLC B

Danna Krupka¹; Filipa Serrazina¹; Marta Magriço¹; Vítor Mendes Ferreira¹; João Domingos²; Marco Fernandes¹; Manuel Salavisa¹; João Pedro Marto¹

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

Introdução: A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) está descrita em doentes com imunocompromisso (infeção HIV, iatrogenia ou neoplasia hematológica), propiciando a infeção do SNC pelo vírus JC. Apresentamos o caso clínico de um homem com antecedentes de leucemia linfocítica crónica B (LLC B) com quadro neurológico progressivo de envolvimento multifocal.

Caso Clínico: Homem de 67 anos, com antecedentes de LLC B estadio Rai 0/Binet A, não submetido a tratamento. Início insidioso e progressivo de défice motor do membro inferior esquerdo e desequilíbrio na marcha com 6 meses de evolução. Progressão clínica com afeção cortical de predomínio esquerdo (afasia de expressão e compreensão, acalculia, agrafia, hemia-

nópsia homônima direita), afeção do 1º e 2º neurónios, espasticidade do hemicorpo esquerdo associada a atrofia muscular do 1º interósseo dorsal direito, fasciculações tetra-apendiculares e tetraparésia de predomínio no membro inferior esquerdo e superior direito e, ainda, disfunção bulbar com afeção dos III, IV, V, VI, VII pares cranianos direitos e disartródia. Estudo complementar com RM-CE com focos de hipersinal na substância branca subcortical, com envolvimento das fibras em U frontal média, fronto-parieto-temporal e parieto-occipital esquerdo e direito, HIV negativo, imunofenotipagem do LCR com 0,9% de células B monoclonais com o fenótipo LLC e 4026 cópias de JC. Realizado ainda EMG com neuropatia motora. Assumido o diagnóstico de LEMP no contexto de LLC B e provável invasão neoplásica periférica. O doente foi proposto para tratamento com pembrolizumab 2 mg/kg, tendo cumprido apenas uma infusão por desfecho fatal antes da infusão seguinte.

Conclusão: As neoplasias hematológicas podem comprometer o sistema nervoso (central e periférico), por invasão ou por imunoparésia associada predispondo desta forma a infeções oportunistas, impondo-se o seu diagnóstico diferencial, cujas opções terapêuticas são limitadas e *outcome* desfavorável.

CC-13 - DISTONIA PAROXÍSTICA COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Daniela Santos Oliveira¹; Ana Gouveia¹; Eva Brandão¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

Introdução: As doenças do movimento são relativamente frequentes na esclerose múltipla (EM), sendo a distonia paroxística (DP) uma das mais prevalentes, mas raramente ocorrendo como primeira manifestação.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um homem de 32 anos de idade, ex-fumador, com neoplasia papilar urotelial benigna, observado por queixas, com 3 meses de evolução, de episódios involuntários de flexão do punho e articulações metacarpofalângicas direitas com extensão dos dedos da mão direita, indolor; e extensão do joelho direito e flexão plantar dos dedos do pé direito, com dor tipo câibra no hallux direito. Apresentava 5-8 episódios/dia, com duração de cerca de 30 segundos, alguns durante o sono, com remissão completa dos sintomas entre os episódios, sem alteração da consciência e sem outros sinais neurológicos focais ao exame neurológico. Referia, também, sensação de "formigueiro" no hemicorpo direito, com agravamento progressivo.

A TC-CE, angio-TC-CE e análises sanguíneas com estudo metabólico, auto-imune e infeccioso não mostraram alterações. Os anticorpos onconeuronais e antineuronais eram negativos. Durante a realização de EEG, o doente apresentou um evento clínico, sem alterações eletrográficas. Iniciou tratamento com 0,5 mg de clonazepam e 15 dias depois apresentava-se assintomático, sem recorrência dos sintomas desde então.

Uma RM cerebral revelou múltiplas e diminutas lesões bilaterais da substância branca, hiperintensas em T2 e hipointensas em T1, em localização justa-cortical, profunda e justaventricular e uma no pedúnculo cerebral esquerdo; sem realce após gadolínio nem restrição à difusão; com características sugestivas de uma etiologia desmielinizante/inflamatória. A RM medular era normal. A análise do LCR foi normal, excetuando a presença de bandas oligoclonais. O doente foi diagnosticado com EM (critérios McDonald 2017), e iniciou tratamento com interferão beta-1b.

Conclusão: A lesão desmielinizante do pedúnculo cerebral esquerdo poderá ter causado uma ativação errática dos axónios

cortico-espinhais, podendo explicar a DP do hemicorpo direito como manifestação inicial de EM.

CC-14 - MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA SERONEGATIVA?

Tiago Millner¹; Andreia Fernandes¹; Armando Morginho¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: A mielite transversa longitudinalmente extensa (LETM) está classicamente relacionada com as doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) com anticorpos anti Aquaporina 4 (AQP4) ou anti-MOG, embora seja também progressivamente descrita uma variante seronegativa, com implicações no tratamento e prognóstico.

Caso Clínico: Homem, 51 anos, sem antecedentes médicos de relevo, inicia em 07/2022 quadro subagudo de parestesias nos membros inferiores, desequilíbrio, urgência urinária e disfunção erétil. Ao exame neurológico apresentava nível sensibilidade álgica por D8/D9, hipopalestesia pela crista ilíaca, reflexos cutâneo-planares (RCPs) extensores, reflexos cutâneo-abdominais abolidos à esquerda, sinal de Lhermitte e marcha atáxica sensorial. RM-CE sem alterações e RM medular com múltiplas lesões cervicais e dorsais com extensão inferior a 3 corpos vertebrais, etiologia provável inflamatória/desmielinizante. Anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG negativos, PL com hiperproteínorrquia, sem bandas oligoclonais. Restante investigação etiológica normal ou negativa. Cumpriu 3 dias de metilprednisolona EV, com melhoria de sintomas sensitivos e marcha possível em linha. Em 09/2022 agravamento clínico e RM-neuroeixo com imagem compatível com LETM cervical e dorsal. Objetivamente apresentava paraparésia Grau 4 com hiperreflexia, RCPs extensores, ataxia sensorial apendicular, axial e da marcha, a qual só era possível com apoio bilateral, hipostesia álgica até 1/3 inferior da coxa, hipopalestesia até aos joelhos, sensibilidade postural abolida nos dedos dos pés. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona EV e 7 sessões de Plasmaférese sem melhoria clínica objetivável. Potenciais evocados visuais sem alterações, anticorpos anti Aquaporina 4 negativos e anti-MOG inconclusivos. Transferido para o Centro de Reabilitação com alta a 12/2022 com recuperação total dos défices.

Conclusão: Este caso pretende pôr em discussão o tratamento imunossupressor de manutenção em doentes com boa recuperação de episódio de mielite longitudinalmente extensa da causa indeterminada.

CC-15 - MENINGOENCEFALITE NO ADULTO POR AC ANTI-MOG

Miguel Saianda Duarte¹; Helena Vitorino²; Gonçalo Matias²;

Ángela Timóteo¹; José Vale^{1,2}

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Hospital dos Lusíadas

Introdução: *Myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody-associated disease* (MOGAD) é uma doença inflamatória e desmielinizante do SNC. É mais comum na idade pediátrica, manifestando-se tipicamente por nevrite ótica, mielite transversa ou encefalomielite aguda disseminada. O espectro da doença tem vindo a alargar-se. Apresenta-se um caso de MOGAD que se apresentou como meningoencefalite aguda na idade adulta.

Caso Clínico: Homem, 39 anos, com quadro de cefaleia frontal, severa, associada a vómitos e febre há 2 dias. Na observação salientava-se a presença de sinais meníngeos. A TC-CE e RM-CE não revelaram alterações; LCR: hiperproteínorrquia (140 mg/dL), pleocitose (515/uL) - predomínio polimorfonucleares e glicoc-

se de 52 mg/dL. O exame microbiológico do LCR e sangue foram negativos. Foi iniciado tratamento para meningite infecciosa, registrando-se, após uma ligeira melhoria inicial, um agravamento da cefaleia associada a depressão da vigília, parestesias dos membros superiores e aparecimento de papiledema bilateral. O estudo analítico e líquido para causas infecciosas manteve-se negativo. A RM neuro-eixo ao 5º dia de evolução revelou a presença de múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR com localização bi-hemisférica, tálamos, tronco cerebral e lesões medulares (cervicais e lesão dorsal D11-12). Por NO bilateral e achados imagiológicos sugestivos de doença desmielinizante foi realizado tratamento com metilprednisolona, com benefício.

A investigação de NMO confirmou a presença de Ac Anti-MOG (1:40). Na reavaliação aos 6 meses, sob tratamento com corticoide e azatioprina, estava assintomático e a RM CE era normal.

Conclusão: O fenótipo clínico de 'meningoencefalite atípica' é descrito num pequeno número de doentes com MOGAD. Tal como o caso ilustra, a ocorrência de NO e de lesões desmielinizantes na RM envolvendo a substância branca hemisférica e os núcleos cinzentos da base devem evocar o diagnóstico. Apesar da boa evolução clínica neste caso, o prognóstico a longo prazo e o plano terapêutico nestas formas de MOGAD são ainda mal conhecidos.

CC-16 - SÍNDROME DE SOBREPOSIÇÃO DE ANTICORPOS: OS NOVOS DESAFIOS DOS BIOMARCADORES

Ana Lúcia Neves^{1,2}; Olinda Faria³; Joana Guimarães^{1,4}

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; 3-Serviço de Oftalmologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto – Portugal; 4-Departamento de Neurociências da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: A presença de anticorpos neuronais coexistentes em doentes com *myelin oligodendrocyte glycoprotein immunoglobulin G* (MOG-IgG1) ainda não é bem compreendida. A *contactin-associated protein-like 2* (CASPR2) está presente no sistema nervoso central e periférico e a informação sobre a coexistência de anticorpos anti-MOG, anti-CASPR2 e bandas oligoclonais (BOC) é escassa.

Caso Clínico: Sexo feminino, 59 anos, com antecedentes de carcinoma epidermoide pulmonar, submetido a quimioterapia neoadjuvante, lobectomia inferior direita e quimioterapia adjuvante, sem recidiva clínica ou imagiológica, apenas em vigilância anual. Internada em agosto de 2019 por episódio de neuropatia ótica desmielinizante/inflamatória do olho esquerdo, com franca melhoria da acuidade visual após corticoterapia. Do estudo realizado: (1) RM cerebral e órbitas sem alterações, (2) BOC em espelho, (3) anticorpo anti-aquaporina 4 negativo e anti-MOG positivo, (4) PET-FDG de corpo inteiro sem evidência de focos de captação anómala. Três meses após a alta, episódio com duração de uma semana de queixas tipo disestésico, com resolução espontânea, que se repetiram em janeiro-março de 2022 e em outubro de 2022, desta vez com retenção urinária associada. Realizou RM medular, sem alterações de sinal medular. Em março de 2021, novo episódio de alteração da acuidade visual do olho esquerdo, com necessidade de corticoterapia e discutida eventual necessidade de imunossupressão a longo prazo. Durante o seguimento, agravamento do OCT bilateralmente e da acuidade visual do olho direito, pelo que foi realizada nova punção lombar e colheita de painel paraneoplásico, com anticorpo anti-CASPR2 positivo. Revendo a história retrospectivamente, queixas de dor neuropática e muscular, taquicardia, perda de peso e retenção urinária.

Conclusão: Este exemplo de sobreposição de anticorpos, numa doente com carcinoma epidermoide pulmonar prévio e BOC em espelho, revela a importância do enquadramento dos achados laboratoriais com a clínica dos doentes.

CC-17 - QUANDO O SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO DECIDE PREGAR PARTIDAS

Maria Inês Silva¹; Miguel Miranda¹; Maria Brás Monteiro¹; Vera Montes¹; Cátia Carmona¹

1-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

Introdução: As doenças do espectro da neuromielite óptica (DNMO) são doenças inflamatórias do sistema nervoso central que se podem associar a determinadas patologias (nomeadamente auto-imunes), sem associação, até à data, com a amiloidose associada a mutação da transtirretina variante (ATTRv). Quando existem sinais ou sintomas dificilmente enquadráveis numa patologia, devemos contemplar outros diagnósticos diferenciais, redireccionando o nosso raciocínio clínico.

Caso Clínico: Homem caucasiano, 49 anos, português, internado em 2014 por paraparésia (força muscular MRC grau 4/5) no contexto de mielite intramedular entre C2-C4. Em 2015, admitido por quadro sugestivo de nevrite ótica esquerda com diminuição da acuidade visual, discromatopsia e dor ocular com os movimentos oculares. Em dezembro desse ano, novamente internado por queixas de hipostesia álgica distal dos membros inferiores (predomínio direito), com demonstração neuro-imagiológica de duas novas lesões medulares a nível de C4 e C7, e duas novas lesões ao nível de D3 e D4. No LCR, não foram detetadas BOC ou anticorpos anti-AQP4. Foi assumido o diagnóstico de NMO seronegativa, iniciando terapêutica com azatioprina. Em 2018, iniciou queixas de parestesias distais dos membros superiores e do pé direito, com nova RM-CE a sinalizar aumento da carga lesional, com lesões de novo entre D7-D9 e D9-10. Alterou imunomodulação para rituximab. Apresentava fenómeno de Uhthoff, sobreposto com queixas de parestesias distais nos 4 membros. Pelo diagnóstico de ATTRv do pai, foi pedido o estudo genético de mutações no gene da transtirretina, identificando-se a mutação Val30Met. Recentemente, mencionou disfunção sexual, sem realização de nova RM até à data.

Conclusão: Este caso alerta para a dificuldade do diagnóstico diferencial entre duas doenças neurológicas raras com manifestações que se poderão sobrepor, destacando-se mais concretamente o enquadramento das parestesias e disfunção sexual num doente com diagnóstico prévio de DNMO e genótipo compatível com ATTRv.

CC-18 - LEUCEMIA E NATALIZUMAB

Joana Domingues¹; Helena Beatriz Santiago¹

1-Centro Hospitalar do Baixo Vouga

Introdução: O tratamento com natalizumab pode induzir linfocitose periférica e modificações da morfologia linfocitária. Estas alterações hematológicas habitualmente estabilizam 3-6 meses após o início da administração e não estão associadas a malignidade.

Caso Clínico: Sexo feminino, 52 anos, medicada com natalizumab 300 mg ev mensalmente para controlo de esclerose múltipla forma surto-remissão com critérios iniciais de doença muito ativa. Identificada linfocitose ligeira após 22 infusões, com linfócitos reativos no esfregaço de sangue periférico. Por persistência desta alteração nos meses seguintes, foi orientada para observação por Hematologia, que diagnosticou uma leucemia

linfocítica crónica – B (atípica), sem necessidade de tratamento específico. Dada a inexistência de uma relação de causalidade clara e o excelente controlo da doença desmielinizante, a opção foi manter a administração mensal de natalizumab, tendo já realizado 49 infusões. Os valores de linfócitos têm permanecido relativamente estáveis, nunca tendo ultrapassado $6 \times 10^9/L$. A doente não desenvolveu, até ao momento, quaisquer sintomas secundários ao seu diagnóstico hematológico.

Conclusão: Doentes medicados com natalizumab devem fazer controlo hematológico, com hemograma completo, a cada 3-6 meses. Caso os valores absolutos de linfócitos permaneçam em crescendo, é aconselhável a observação por Hematologia. Discutem-se as alternativas terapêuticas mais adequadas neste caso específico.

CC-19 - SINTOMAS MEDULARES, SÍNDROME KLIPPEL-TRENAUNAY E ESCLEROSE MÚLTIPLA: COINCIDÊNCIA OU CAUSALIDADE?

Mariana Coelho¹; Carolina Cunha¹; Inês Correia¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória do sistema nervoso central, cujo diagnóstico diferencial é extenso e condicionado pelas circunstâncias clínicas.

A síndrome Klippel-Trenaunay caracteriza-se classicamente pela tríade de malformações capilares cutâneas (manchas vinho do porto), malformações venosas ou veias varicosas e hipertrofia óssea e/ou tecidual. Pode acometer o sistema nervoso central através de hemimegaencefalia, aneurismas e malformações vasculares, podendo por isso manifestar-se com sintomas focais neurológicos passíveis de serem confundidos com surtos de EM.

Caso Clínico: Mulher de 25 anos, com antecedentes pessoais de síndrome Klippel-Trenaunay e escoliose, e antecedentes familiares de EM (mãe). Recorre ao serviço de urgência (SU) com queixas de dormência na região nadequeira e perineal, sem alterações motoras nem esfinterianas. Ao exame objetivo, salientava-se hipostesia álgica perineal e nadequeira, bilateralmente, com hipoalestesia vibratória nos membros inferiores. No SU, realizou estudo analítico e TC-CE, que não demonstraram alterações, bem como punção lombar que revelou hiperproteinorráquia ligeira. Foi internada por suspeita de mielite do cone, sob metilprednisolona em megadoses, que cumpriu durante 5 dias, com resolução completa das queixas. Efetuou RM 1,5T dorso-lombo-sagrada após corticoterapia, não se encontrando lesões intramedulares nos segmentos avaliados ou sinais de malformações vasculares, apresentando, no entanto, múltiplas extrusões herniárias capazes de comprometer a cauda equina o que acabou por ser o diagnóstico provisório à data de alta. Posteriormente ao internamento, verificou-se a existência de bandas oligoclonais no LCR mas não no soro da doente e a RM-CE revelou a presença de lesões típicas de EM. Retrospectivamente, admitiu-se que tenha sido um surto do cone medular a causar o quadro clínico, estabelecendo-se o diagnóstico de EM forma Surto-Remissão.

Conclusão: Com este caso clínico, pretendemos salientar as dificuldades que por vezes surgem no diagnóstico de esclerose múltipla, dada a variabilidade de sintomas, que poderão ser explicados por uma miríade de outras patologias.

CC-20 - PAROXISMO OCULAR MOTOR DO TRONCO ENCEFÁLICO NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Francisco Millet Barros¹; Bruno Miranda²; Ana I. Martins¹; André F. Jorge¹; César Nunes³; João Lemos¹; Lúvia Sousa¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Os paroxismos do tronco encefálico na esclerose múltipla (EM) consistem em fenómenos breves, estereotipados e predominantemente positivos, sendo o exame neurológico entre os episódios frequentemente normal. Já foram reportados casos de paroxismos oculares motores na EM, embora sem total correlação anátomo-clínica ou avaliação quantitativa. Apresentamos uma análise ocular motora detalhada de um doente com EM com adução monocular paroxística sequelar a um episódio de oftalmoplegia internuclear (OIN) bilateral.

Caso Clínico: Um homem de 57 anos com EM surto-remissão com 16 anos de evolução apresentou-se com episódios de diplopia binocular horizontal de curta duração com início quatro anos antes, podendo ter até 100 episódios por dia. Encontrava-se assintomático entre os episódios e estes não se correlacionavam com a prática de exercício físico, com o calor ou com a hiperventilação. Tinha como antecedentes relevantes um episódio de OIN bilateral 14 anos antes, do qual recuperou subjetivamente após cerca de um mês, embora com sequelas de OIN bilateral residual. Durante os episódios, ocorria adução intermitente do olho esquerdo que durava aproximadamente 5 segundos, sem alterações no diâmetro pupilar e manifestando-se como diplopia transitória. A RM-CE mostrava uma lesão hiperintensa em T2 na protuberância dorsal paramediana, com atingimento de ambos os fascículos longitudinais mediais. Foi iniciada carbamazepina 100 mg 2 id, com resolução total dos sintomas.

Conclusão: Apresentamos evidência vídeo-oculográfica de paroxismos do tronco encefálico na EM. Os mecanismos propostos para a ocorrência destes fenómenos incluem a geração de descargas intrasessionais ectópicas espontâneas, causadas por um aumento da concentração de canais de sódio após desmielinização, e a transmissão transversal efática, com ativação de axónios adjacentes, também facilitada após desmielinização axonal. No nosso caso, a excelente resposta clínica à carbamazepina faz das descargas ectópicas o mecanismo mais provável.

CC-21 - LESÃO PSEUDOTUMORAL SNC: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Marta Magriço¹; Pedro Soares²; Celina Afonso³; Miguel Pinto⁴; Ana Sofia Correia^{1,5}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Hematologia, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 4-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 5-Chronic Diseases Research Center (CEDOC), Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

Introdução: O diagnóstico diferencial de lesões pseudotumorais do SNC é vasto e inclui doenças inflamatórias como a esclerose múltipla, NMO, MOG e tumores primários do SNC.

Caso Clínico: Homem de 38 anos admitido com diminuição de força muscular dos membros direitos com um dia de evolução. Quatro meses antes apurava-se quadro de vertigem com hemiataxia direita em investigação. RM-CE revelou a presença de lesão tumefativa fronto-parietal esquerda, hiperintensa em T2-FLAIR, com restrição nas margens da lesão na sequência DWI e realce de sinal após administração gadolínio, bem como focos de hipersinal em topografia periventricular supra tentorial. Após espetroscopia equacionou-se como hipóteses diagnósticas nes-

ta fase: doença desmielinizante primária SNC vs lesão infiltrativa (linfoma) vs tumor da série glial. RM cervico-dorsal sem alterações. Punção lombar revelou a presença de bandas oligoclonais IgG tipo 2. Pesquisa de anti-GFAP, anti-MOG, anti-AQP4 negativa. Para esclarecimento etiológico optou-se pela realização de biópsia mantendo-se, contudo, a dúvida quanto à etiologia da lesão, equacionando-se como mais provável linfoma pela marcada predominância de células B. Realizou ainda PET corpo sem evidência de achados sistêmicos. Iniciou rituximab que suspendeu posteriormente por melhoria imagiológica e após a revisão das lâminas ser a favor de doença inflamatória. O doente manteve-se clinicamente estável ao longo de dois anos de seguimento. Três anos após o início do quadro soma-se nível sensitivo em D6 no hemisfério direito. Nova RM cervico-dorsal revelou a presença de dois focos de hipersinal T2 FLAIR em D5-D6 e D7. De acordo com critérios de McDonald de 2017, admitiu-se como mais provável o diagnóstico de Esclerose Múltipla surto-remissão. Iniciou terapêutica com ofatumumab.

Conclusão: O presente caso ilustra as dificuldades na marcha diagnóstica de uma lesão pseudotumoral SNC, sobretudo quando o resultado da neuropatologia não é esclarecedor.

CC-22 - SÍNDROME DE PARINAUD: UMA MANIFESTAÇÃO CLÍNICA RARA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Leonor Dias²; Beatriz Medeiros¹; Ana Isabel Almeida³; Joana Guimarães²

1-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo. E.P.E.R.; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, E.P.E.; 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, E.P.E.

Introdução: A esclerose múltipla (EM) associa-se a síndromes clínicas típicas, como a nevrite óptica, síndromes do tronco cerebral e síndromes medulares. A síndrome de Parinaud (SP) resulta de lesões com topografia mesencefálica pré-tectal, associando-se mais frequentemente a tumores da glândula pineal ou lesões vasculares, sendo uma manifestação clínica pouco frequente de EM.

Caso Clínico: Doente de 27 anos, sexo masculino, melano-dérmico, com antecedentes de alterações sensitivas transitórias dos membros inferiores e região perineal e síndrome vertiginosa, recorre ao serviço de urgência (SU) por diplopia vertical binocular subaguda com 2 dias de evolução. À avaliação no SU apresentava queixas de diplopia vertical, sem oftalmoparésias objetiváveis, com TC-CE sem alterações. No internamento apresentou agravamento clínico, sendo observados limitação da supravensão, com nistagmo de retração-convergência, e dissociação luz-perto, sugestivo de SP. A RM cerebral não revelou lesões mesencefálicas dorsais; contudo, revelou múltiplas lesões com localização no bolbo raquidiano, pedúnculos cerebelosos médios, hemisférios cerebelosos, vertente esquerda da protuberância, cápsulas internas, corpo caloso e centros semiovais, sem evidente captação de contraste, sugestivas de natureza desmielinizante. O estudo autoimune sistémico não revelou alterações. O estudo da LCR apresentou 4 células, com 0,31 g/L de proteínas, sem consumo de glicose. O estudo serológico (incluindo serologia de sífilis) e de biologia molecular no sangue e LCR foi negativo. As BOC foram positivas no LCR, com AQP4 e MOG negativas. Foi realizado um diagnóstico de EM surto-remissão. O doente cumpriu 8 dias de terapêutica com metilprednisolona 1g/dia, com melhoria clínica progressiva, e foi proposto posteriormente para terapêutica com ofatumumab, sem intercorrências.

Conclusão: A SP é uma forma de apresentação rara de EM.

Apesar de não ter sido identificada uma lesão nesta topografia, o contexto clínico, associado a múltiplas lesões com características desmielinizante apoiou este diagnóstico, demonstrando que pode haver alguma dissociação clínico-imagiológica.

CC-23 - UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Nathalia Barros Ferreira¹; Sónia Batista¹; Inês Correia¹; Sílvia Alexandra Reigada Pino Martins¹; Carla Cecília Campos De Azevedo Alves Nunes¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O diagnóstico diferencial das doenças desmielinizantes pode ser um desafio na prática clínica, sobretudo na presença de quadros mielíticos, com implicações importantes no tratamento e prognóstico das mesmas.

Caso Clínico: Mulher, 41 anos, militar, antecedentes de nevralgia do trigémino, três anos antes, não investigada; sem outros antecedentes relevantes. A 14/09/2022 inicia quadro de sensação de aperto e disestesias a nível da região torácica anterior direita, em barra (D3-D5). Inicialmente interpretados como nevrite intercostal pelo médico de família, estes sintomas persistiram, iniciando posteriormente adicional diminuição da sensibilidade inferiormente a esse nível, justificando o pedido de uma ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) e cervical. Estas revelaram a presença de lesões com características desmielinizantes, nomeadamente uma lesão periventricular e duas lesões medulares cervicais cumprindo critérios de Disseminação no espaço para esclerose múltipla (EM), sendo encaminhada para consulta de neurologia a 13/12/2022. Apresentava ao exame neurológico uma hemiparesia direita com sinais piramidais e hipopalestesia ipsilateral. Iniciou tratamento com megadoses de corticóides e foi internada para estudo complementar. RM dorsal revelou a presença de lesões intramedulares difusas entre D1 e D3 e na transição D3-D4 compatíveis com lesões desmielinizantes não ativas. Estudo analítico sem alterações e estudo do LCR com pleocitose (32 leucócitos/mm³); painel de meningites/encefalites negativo, microbiologia negativa. Reavaliada a 10/01/2023 para análise dos exames complementares pendentes e posterior decisão terapêutica. Pesquisa de bandas oligoclonais no LCR e no sangue negativas e positividade de para o anticorpo anti-aquaporina 4 no soro. Estes resultados motivaram a reavaliação das imagens de RM com deteção de *bright spotty lesions* específicas de neuromielite óptica (NMO). Foi revisto o diagnóstico para NMOSD com AQP4-IgG, não se excluindo síndrome de sobreposição com EM tendo iniciado terapêutica com rituximab.

Conclusão: Este caso clínico demonstra as dificuldades que podem surgir no diagnóstico destas patologias e a sua importância na orientação do doente.

CC-24 - VÍRUS DA IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA E ESCLEROSE MÚLTIPLA: ASSOCIAÇÃO TEMÍVEL OU FATOR PROTETOR?

Sara Matos¹; Marta Arenga²; Sónia Batista^{1,3}; Carla Cecília¹; Inês Correia^{1,3}; Livia Sousa^{1,3}; Carmo Macário^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário Cova da Beira; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A co-existência de esclerose múltipla (EM) e infeção pelo vírus da imunodeficiência humana (VIH) no mesmo

indivíduo é rara. Estudos epidemiológicos recentes encontram uma associação negativa entre estas duas patologias, com um menor risco de desenvolvimento de EM em doentes HIV+. Adicionalmente, evidência clínica acumulada, parece mostrar uma menor atividade da EM neste grupo de doentes.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher de 42 anos, com diagnóstico de EM surto-remissão (EMSR) aos 35 anos, medicada com fumarato de dimetilto. Detetada infeção por VIH aos 39 anos, em consulta pré-concepcional, tendo iniciado terapêutica anti-retroviral (TARV). Nos últimos 3 anos, sem novos surtos ou atividade imagiológica, com EDSS estável de 1,5 e contagem linfócitos T CD4+ entre 628-884 cél/mm³.

Caso 2: Homem de 56 anos, com diagnóstico de EMSR aos 48 anos, inicialmente com doença muito ativa, medicado com natalizumab, posteriormente fingolimod (por positividade para o vírus JC), e atualmente teriflunamida (por lesão cutânea pré-

-neoplásica). Diagnóstico de HIV aos 54 anos, tendo iniciado TARV. Desde o diagnóstico de HIV, sem novos surtos ou atividade imagiológica, com EDSS de 1,5 e contagem T CD4+ entre 364-405 cél/mm³.

Caso 3: Homem de 57 anos, com diagnóstico de VIH aos 36 anos, com diagnóstico recente de EM primária progressiva (EMPP), por défice motor dos membros inferiores progressivo ao longo de 12 anos. Decisão partilhada com o doente de abordagem terapêutica apenas com tratamento sintomático com fampiridina.

Conclusão: Embora vários vírus tenham sido sugeridos como possíveis fatores de risco para a EM, a infeção por VIH parece estar associada a uma redução da incidência e atividade da EM. Permece a dúvida se esta redução do risco se deve à infeção, ao tratamento dirigido ou a ambos. A associação destas patologias coloca-nos importantes questões no momento da escolha da terapêutica modificadora de doença.

CASOS CLÍNICOS INTERATIVOS

CI-01 - RAPIDLY PROGRESSIVE COGNITIVE DECLINE AND ATAXIA IN MULTIPLE SCLEROSIS: THINK TWICE!

Alexandre Roldão Alferes¹; Emanuel Martins¹; Helena Gens¹; Sónia Batista¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Creutzfeldt-Jakob disease (CJD) is a rare and fatal degenerative spongiform encephalopathy caused by a prion. The hallmark of this disease is a rapidly progressive cognitive deterioration. The occurrence of CJD in a patient with multiple sclerosis (MS) is very rare and therefore its recognition requires a high index of suspicion.

Case Report: A previously autonomous 71-year-old woman, diagnosed with MS at the age of 31 and who has never done any treatment by her decision, went to a Neurology appointment complaining of gait imbalance that started 2 months before. A neurological exam revealed a severe gait ataxia, only possible with bilateral support, and a mild intentional tremor on the upper limbs. A brain MRI was requested and revealed multiple white matter lesions, periventricular and justacortical, with typical characteristics of MS, none with gadolinium enhancement. Treatment with Methylprednisolone IV 1gr/day for 5 days was initiated, however, without any improvement. Furthermore, she started a rapidly progressive cognitive deterioration. Therefore, the patient was admitted to the hospital and a lumbar puncture, a new brain MRI and an EEG were performed. The CSF analysis showed a normal cytochemical profile, high Tau and high Phosphorylated Tau protein and a positive 14.3.3 protein. The brain MRI showed, in both FLAIR and DWI sequences, a hyperintensity in the lenticular and caudate nuclei and in the internal frontal cortex. The EEG showed a mild slowing of the basal rhythm, more pronounced in both frontotemporal regions. These findings were suggestive of CJD and the diagnosis was made. The patient died a few months later.

Conclusion: This case highlights the importance of carefully assessing new symptoms in patients with an established diagnosis of MS and to consider other differential diagnosis. CJD is

an important and challenging diagnosis to take in consideration when accessing a patient with MS and a rapidly progressive cognitive decline and/or ataxia.

Palavras-chave: Multiple Sclerosis, Creutzfeldt-Jakob Disease.

CI-02 - QUANDO CONSIDERAR O DIAGNÓSTICO DE CLIPPERS: UM CASO ILUSTRATIVO

Catarina Caldeiras¹; José Maria Sousa²; Ana Ferreira³; Pedro Abreu¹; Duarte Vieira²; Joana Guimarães¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: O diagnóstico diferencial das lesões inflamatórias do SNC é vasto e inclui doenças neoplásicas, cuja distinção é fundamental já que o tratamento e prognóstico diferem significativamente. A entidade CLIPPERS (*chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids*) é rara e pode mimetizar neoplasias rombencefálicas. Apresentamos um caso ilustrativo e discutimos os aspetos que devem levar à consideração deste diagnóstico.

Caso Clínico: Homem, 52 anos, com antecedentes de toxicodependência prévia, dislipidemia, obesidade, tabagismo e infeção pulmonar mal-esclarecida, inicia quadro subagudo de cefaleia, ataxia e diplopia. Apresentava nistagmo evocado pelo olhar, limitação da abdução ocular esquerda, dissinergia apendicular e marcha de base alargada. A TC cerebral foi sugestiva de lesão infiltrativa do tronco cerebral e iniciou investigação pela suspeita de neoplasia oculta metastazada. A RM cerebral revelou lesão hiperintensa em T2 FLAIR centrada à ponte com extensão às estruturas adjacentes, com captação serpiginosa de gadolínio. O estudo complementar foi negativo e assumiu-se um provável glioma, proposto para biópsia. Iniciou dexametasona 12 mg e teve alta sob prednisolona 60 mg. Um mês depois foi internado para biópsia, encontrando-se assintomáti-

co. A RM de neuronavegação mostrou resolução praticamente completa da lesão. Foi encetado estudo sérico e de LCR extenso (imune, infeccioso e hemato-oncológico) com pleocitose linfocítica e proteinorráquia discreta e de resto negativo. A RM medular era normal e a PET corporal foi negativa. Suspendeu-se corticoterapia e fez estudo de LCR, com imunofenotipagem negativa. Houve recrudescência sintomática e imagiológica da área de hipersinal em T2 e do realce findo um mês, estabelecendo-se como diagnóstico mais provável CLIPPERS. Retomou corticoide e iniciará metotrexato.

Conclusão: O CLIPPERS é um diferencial a considerar em lesões pseudotumorais rombencefálicas. O realce perivascular e a resposta marcada à corticoterapia são pistas diagnósticas. Por ser um diagnóstico de exclusão, é imperativo um estudo abrangente e constante revisão das etiologias alternativas.

CI-03 - ESCLEROSE SOLITÁRIA PROGRESSIVA

Joana Domingues¹; Helena Beatriz Santiago¹

1-Centro Hospitalar do Baixo Vouga

Introdução: Esclerose solitária progressiva é um termo proposto para descrever doentes que desenvolvem fraqueza motora progressiva atribuível a lesão desmielinizante única, estrategicamente localizada no trajeto das vias cortico-espinhais.

Caso Clínico: Sexo masculino, 42 anos, investigado por quadro muito lentamente progressivo de hemiparésia esquerda frustrante, sem face, acompanhada de sinais piramidais. O estudo complementar revela 2 pequenas lesões cervicais de características desmielinizantes, que se mantêm estáveis em número e dimensão, ao longo de um ano, apesar de agravamento clínico. O restante neuro-eixo não tem lesões. Sem bandas oligoclonais no LCR. Após exclusão minuciosa de outras causas possíveis, é assumido o diagnóstico de esclerose solitária progressiva e inicia rituximab 500 mg ev a cada 6 meses, com aparente estabilização sintomática ao ano de tratamento.

Conclusão: Doentes que não cumprem os critérios revistos para EMPP e não têm melhor explicação possível para os seus sintomas representam um desafio terapêutico. Embora portador de 2 lesões medulares cervicais, a inexistência de lesões cerebrais e de bandas oligoclonais colocou este doente num hiato diagnóstico, mais próximo da definição de esclerose solitária progressiva. A idade jovem e o agravamento motor progressivo conduziram a uma autorização *off label* para tratamento com rituximab, com aparente resposta positiva ao ano de seguimento.

CI-04 - ROMBOENCEFALITE RECORRENTE ASSOCIADA A ANTICORPO ANTI-GAD65: COINCIDÊNCIA OU CONSEQUÊNCIA?

Inês V. Carvalho¹; Alexandre Roldão Alferes¹; André Jorge¹; João Lemos^{1,2}; Sónia Batista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A romboencefalite associa-se a diversas manifestações clínicas como encefalopatia, parésia de pares cranianos, sinais piramidais e ataxia; pode ser secundária a etiologias infecciosas e inflamatórias (autoimune ou paraneoplásica). Embora os anticorpos anti-GAD65 estejam associados a autoimunidade neurológica, a romboencefalite é uma forma de apresentação rara.

Caso Clínico: Homem de 66 anos desenvolveu diplopia binocular vertical e ataxia de início agudo. Realizou RM-CE com identificação de área de hipersinal em T2 no pedúnculo cerebeloso superior direito, assumindo-se provável etiologia vascular. Um mês depois, desenvolveu perda de dexteridade da mão direita e disautonomia, com aumento das dimensões da lesão previamente identificada em RM-CE. No estudo do LCR destacou-se ligeira hiperproteinorráquia (47/mm³) sem pleocitose, painel de meningites/encefalites e pesquisa de células neoplásicas negativos; bandas oligoclonais comuns ao soro e LCR; e anticorpo anti-GAD65 sérico (título baixo: 40,3 UI/mL, N<17 UI/mL). Pesquisa de neoplasia oculta, estudo da autoimunidade sistémica e neurológica negativos. Iniciou-se tratamento com metilprednisolona (1 g/dia 5 dias) com melhoria clínica e redução do volume lesional em controlo imagiológico. Cerca de um ano depois, apresentou agravamento da ataxia, diplopia binocular horizontal e hemiparésia esquerda de novo associados a queixas mnésicas com identificação de área hiperintensa em T2 na ponte e pedúnculo cerebeloso superior esquerdo, perda de diferenciação e hipersinal bilateral do hipocampo em RM-CE. Foi repetido estudo etiológico alargado destacando-se apenas elevação do anticorpo anti-GAD65 sérico (85 UI/mL). Tratado novamente com pulsos de metilprednisolona verificando-se resposta clínica e imagiológica, seguido de corticoterapia oral com desmame progressivo e início de micofenolato de mofetil 2gr/dia. Após 4 anos de seguimento, mantém ataxia axial ligeira e défice cognitivo de predomínio mnésico com estabilidade clínica e imagiológica.

Conclusão: A identificação de títulos séricos baixos de anticorpo anti-GAD65 num doente com romboencefalite recorrente e atingimento concomitante do sistema límbico levanta questões quanto à relevância clínica e fisiopatológica do auto-anticorpo.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DA PRIMAVERA DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2023

Alexandre Roldão Alferes	CI-01; CI-04	Duarte Carapinha	CC-07
Alexandre Vasconcelos	CC-05	Duarte Vieira	CI-02
Ana Azevedo	CO-04; CO-12	Emanuel Martins	CI-01
Ana Castro	CO-12	Ernestina Santos	CO-01; CC-01; CO-02; CO-04; CO-12
Ana Ferreira	CI-02	Eva Brandão	CC-13
Ana Fontainhas	CO-11	Fátima Lopes	CO-11
Ana Gouveia	CC-13	Filipa Ladeira	CC-06; CO-10
Ana Graça Velon	CO-06	Filipa Serrazina	CC-12
Ana I. Martins	CC-20	Filipe Correia	CC-05
Ana Isabel Almeida	CC-10; CC-22	Francisco Almeida	CC-01
Ana João Marques	CO-03; CO-06; CO-09; CC-09	Francisco Millet Barros	CC-20
Ana Lídia Neves	CO-05; CC-16	Gonçalo Matias	CC-15
Ana Martins Da Silva	CO-02	Helena Beatriz Santiago	CI-03; CC-18
Ana Paula Sousa	CO-01; CO-02; CO-04; CO-12	Helena Gens	CI-01
Ana Sofia Correia	CC-21	Helena Vitorino	CC-15
Ana Sousa	CO-10	Inês Correia	CC-11; CC-19; CC-23; CC-24
André Aires Fernandes	CO-05	Inês Ferreira	CO-01; CO-02; CO-04
André Costa	CC-09	Inês Sala	CO-12
André F. Jorge	CC-20	Inês V. Carvalho	CI-04
André Jorge	CI-04	Irina Santos	CO-08
Andreia Costa	CC-08	Isabel Monteiro	CC-03
Andreia Fernandes	CC-14	Isabel Santana	CO-08
Andreia Matas	CO-03; CO-06; CO-09; CC-09	Ivânia Alves	CC-02
Andressa S. Pereira	CC-02	Joana Domingues	CI-03; CC-18
Ângela Timóteo	CC-15	Joana Guimarães	CI-02; CO-05; CC-08; CC-10; CC-16; CC-22
António V Salgado	CC-03	Joana Lopes	CO-01; CO-04; CO-12
Armando Morganho	CC-14	João Cerqueira	CC-04
Beatriz Madureira	CC-07	João De Sá	CO-07
Beatriz Medeiros	CC-22	João Domingos	CC-12
Björn Vandewalle	CC-03	João Durães	CC-11
Bruno Matos Soares	CC-05	João Ferreira	CO-07
Bruno Miranda	CC-20	João J Cerqueira	CC-03
Carla Cecília	CC-24	João Lemos	CI-04; CC-20
Carla Cecília Campos De Azevedo Alves Nunes	CC-23	João Moura	CO-01
Carlos Capela	CC-06; CO-10	João Paulo Gabriel	CO-03; CO-06; CO-09
Carlos M Capela	CC-03	João Pedro Marto	CC-12
Carlota Vida	CO-12	João Sequeira	CC-06; CO-10
Carmo Macário	CO-08; CC-24	Jorge Felix	CC-03
Carolina Cunha	CC-11; CC-19	José Maria Sousa	CI-02
Catarina Borges	CO-09	José Menezes	CC-07
Catarina Caldeiras	CI-02	José Vale	CC-15
Catarina Cruto	CC-05	Lénia Silva	CC-01
Catarina Fernandes	CO-08	Leonardo Barbosa	CC-02
Catarina Serrão	CO-07	Leonor Dias	CC-10; CC-22
Cátia Carmona	CC-17	Lia Leitão	CC-07
Cátia Iracema Morais	CC-05	Lívia Sousa	CO-08; CC-20; CC-24
Cátia Mateus	CC-05	Madalena Lourenço	CO-11
Celina Afonso	CC-21	Mafalda Delgado Soares	CC-06
César Nunes	CC-20	Mafalda Seabra	CO-05; CC-08
Cláudia Sousa	CC-10	Mafalda Soares	CO-10
Cristina Araújo	CO-10	Manuel Salavisa	CC-12
Cristina Freitas	CO-12	Márcio Cardoso	CC-01
Cristina Ramos	CC-05	Marco Fernandes	CC-12
Daniela Boleixa	CO-01; CO-02	Margarida Calejo	CC-05
Daniela Santos Oliveira	CO-02; CC-13	Maria Brás Monteiro	CC-17
Danna Krupka	CC-12	Maria Carmo Macário	CC-11
Diana G Ferreira	CC-03	Maria Coutinho	CO-10
Dina Silva	CO-11		

Maria Inês Silva	CC-17	Paulo Martins	CC-03
Maria José Sá	CO-05; CC-10	Pedro Abreu	CI-02; CO-05; CC-10
Mariana Alves Vargas	CO-06	Pedro Soares	CC-21
Mariana Coelho	CC-11; CC-19	Rafaela Costa	CC-08
Mariana Santos	CC-07	Raquel Cunha	CO-11
Mariana Seco	CC-05	Raquel Samões	CO-01; CC-01; CO-02; CO-04; CO-12
Mário Rui Silva	CO-03	Ricardo Almendra	CC-09
Marisa Brum	CC-06	Ricardo Soares Dos Reis	CO-05; CC-10
Marta Arenga	CC-24	Rita Machado	CO-08
Marta Magriço	CC-12; CC-21	Rui Felgueiras	CC-01
Miguel Castelo-Branco	CO-08	Sara Costa	CC-01
Miguel Leal Rato	CO-07	Sara Lima	CO-03; CO-06; CO-09
Miguel Miranda	CC-17	Sara Matos	CC-24
Miguel Pinto	CC-21	Silvia Alexandra Reigada Pino Martins	CC-23
Miguel Saianda Duarte	CC-15	Sónia Batista	CI-01; CI-04; CO-08; CC-23; CC-24
Mónica Santos	CO-07	Sónia Moreira	CC-11
Nathalia Barros Ferreira	CC-23	Teresa Griné	CO-11
Olinda Faria	CC-16	Teresa Mendonça	CO-05; CC-10
Otília C. D'almeida	CO-08	Teresa Torres	CO-11
Patrícia Faustino	CC-06	Tiago Millner	CC-14
Paula Carneiro	CC-05	Vera Montes	CC-17
Paulo Ferreira	CO-02	Vítor Mendes Ferreira	CC-12

17.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Porto | 4 e 5 maio 2023

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - BARICITINIB NA SÍNDROME DE AICARDI-GOUTIÈRES: DOIS ANOS DE EXPERIÊNCIA CLÍNICA

Rita Martins¹; Isabel Esteves²; Tiago Santos¹; Sofia Quintas¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte;

2-Unidade de Infeciologia, Serviço de Pediatria do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: A síndrome de Aicardi-Goutières (SAG) está associada a uma sinalização anómala mediada pelo interferão tipo I. O tratamento com inibidores da JAK1/2 pode limitar a progressão da doença. Apresentamos quatro doentes tratados com baricitinib no nosso centro (2021-2023).

Casos Clínicos:

Caso 1) Criança de 4 anos admitida por atraso do desenvolvimento psicomotor (DPM). Aos 6 meses, não se sentava com apoio, apresentava hipotonia axial e distonia dos membros inferiores. RM-CE documentando hiperintensidade periventricular T2/FLAIR, sem calcificações. Estudo concluiu mutação *de novo* *IFIH1*. Iniciou baricitinib, sem intercorrências infecciosas. Actualmente, apresenta distonia dos membros inferiores, sendo capaz de manter ortostatismo sem apoio por minutos.

Caso 2) Criança de 4 anos com regressão do DPM aos 12 meses. Apresentava tetraparesia espástico-distónica e irritabilidade marcada. RM-CE com hipersinal T1/T2 dos gânglios da base e protuberância. Estudo concluiu mutação *de novo* *ADAR1*. Corticoterapia sem melhoria clínica, substituída por baricitinib 2 mg, sem intercorrências. Actualmente, melhoria da coordenação motora e remissão da irritabilidade.

Caso 3) Criança de 22 meses com regressão do DPM aos 4 meses. Microcefalia ($P < 5$), sem controlo cefálico, sem sorriso social, nem fixando/seguindo a face humana. RM-CE com extensas calcificações ganglionares. Estudo concluiu mutação em homozigotia *TRIX1*. Realizou seis pulsos de metilprednisolona e posteriormente iniciou baricitinib, sem intercorrências. Franca melhoria do contacto, mais atento aos estímulos, sorri e palra.

Caso 4) Criança de 20 meses com regressão do DPM aos 6 meses. Irritabilidade marcada, sem controlo cefálico, contacto pobre e espasticidade generalizada. RMCE com atrofia cortical difusa. Estudo concluiu mutação em heterozigotia composta *RNASEH2A*. Realizou prednisolona, progressivamente substituída por baricitinib. Melhoria do controlo cefálico e distonia apendicular. Falecimento aos 21 meses por paragem cardio-respiratória.

Conclusão: Apresentamos quatro doentes tratados com baricitinib, sob monitorização laboratorial e sem efeitos acessórios *major* associados. Em todos, observou-se estabilização do quadro neurológico.

CO-02 - CTNNB1-ASSOCIATED NEURODEVELOPMENTAL DISORDER: UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE PARALISIA CEREBRAL QUE MELHOROU COM LEVODOPA

Ângela Pereira^{1,2}; Catarina Magalhães³; Célia Azevedo Soares^{4,5,7}; Miguel Leão⁶; Joana Martins²; Sónia Figueiroa²

1-Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Centro Hospitalar do Alto Ave, Hospital Senhora da Oliveira-Guimarães, Portugal; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (UMIB/ICBAS) and Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health (ITR), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 6-Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 7-Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A raridade da *CTNNB1-associated neurodevelopmental disorder* e as suas manifestações confundíveis com paralisia cerebral (PC) tornam-na pouco conhecida e subestimada. Resulta de variantes patogénicas no gene *CTNNB1* e caracteriza-se por atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) com diplegia espástica e defeitos visuais.

Não existe tratamento curativo mas pode ser possível uma melhoria sintomática com levodopa, como reportado numa publicação recente.

Casos Clínicos: Descrevemos três meninas não relacionadas com *CTNNB1-associated neurodevelopmental disorder* com confirmação molecular. Todas com ADPM, hipotonia axial e hipertonía dos membros desde os primeiros meses de vida, a sugerir PC mas sem qualquer factor de risco. Outras características comuns são a microcefalia, má progressão estatural-ponderal, dismorfias faciais, perturbação do comportamento e linguagem. Sem crises epilépticas ou défice auditivo. Actualmente com 2, 6 e 6,5 anos, apenas uma tem marcha autónoma (parética-espástica). O exame oftalmológico é anormal em duas (estrabismo e hipermetropia). A RM-CE é normal, excepto com corpo caloso fino numa delas.

Adicionalmente à espasticidade, a presença de distonia motivou uma prova terapêutica com levodopa, com melhoria na fluidez de movimentos, menos hipertonía e aceleração na interação social e na linguagem. Estes benefícios foram notados poucas semanas após a introdução e continuaram com o incremento da dose (máximo 10 mg/kg/dia), sem efeitos secundários. De notar que uma das crianças perdeu a marcha depois

de ter iniciado risperidona prescrita por Pedopsiquiatria, tendo recuperado após a sua suspensão.

Conclusão: reforçamos a importância da investigação etiológica nos doentes com PC mas sem história ou neuroimagem compatíveis. Nestas três crianças, a identificação de variantes patogénicas no gene *CTNNB1* possibilitou uma mudança nos cuidados, nomeadamente o tratamento personalizado com levodopa, com potencial efeito benéfico do ponto de vista motor, cognitivo e social, maximizando aquisições em períodos chave do desenvolvimento. Alertamos para o potencial agravamento dos sintomas com antagonistas dos receptores da dopamina.

CO-03 - CARACTERIZAÇÃO DOS CASOS DE APRAXIA OCULOMOTORA EM IDADE PEDIÁTRICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Ana Sofia Rodrigues¹; Andreia Ferreira²; Isabel Azevedo³; Joana Martins⁴; Sónia Figueroa⁴; Inês Carrilho⁴; Manuela Santos⁴; Teresa Temudo⁴; Cristina Garrido⁴

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã, Portugal; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Hospital de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A apraxia oculomotora (AOM) é um sintoma neurológico caracterizado por defeito/ausência da capacidade de execução de movimentos oculares voluntários, horizontais rápidos, sendo manifestação de diferentes patologias neurológicas.

O nosso objectivo foi efectuar uma revisão das características clínicas, laboratoriais e imagiológicas dos casos de AOM em idade pediátrica e a sua correlação com etiologia, *follow-up* e neurodesenvolvimento.

Métodos: Estudo descritivo e retrospectivo dos casos de AOM seguidos em consulta de neuropediatria de um hospital terciário, nos últimos 10 anos. AOM foi caracterizada por sacadas com latência aumentada, impulso da cabeça e/ou dissociação óculo-cefálica.

Resultados: Um total de 19 crianças/adolescentes foram investigadas, com predomínio do género masculino (79%), mediana de referência à consulta de 1 ano e 8 meses. No momento da referência todos apresentavam pelo menos uma alteração ao exame neurológico: hipotonia em 10, ataxia em 5 e AOM em 11 casos. No seguimento, todos os restantes doentes desenvolveram AOM e outros sinais neurológicos, como ataxia e disartria/voz escandida em 10 e 5 doentes, respetivamente. A RM-CE revelou alterações em oito crianças/adolescentes. Realizado o diagnóstico de síndrome de Joubert em cinco casos, ataxia telangiectasia em 3, AOM tipo 4 em 2, ataxia espino-cerebelosa 4 em um e Niemann Pick tipo C em 1 doente. Assumido o diagnóstico de AOM idiopática em 6 doentes. Um doente ainda não concluiu o estudo. No seguimento do grupo de doentes com AOM idiopática, 3 doentes apresentaram dificuldades de aprendizagem, destes dois com perturbação hiperatividade/défice atenção.

Conclusão: A AOM é uma manifestação rara presente em diferentes doenças neurológicas. O seguimento destes doentes com monitorização de novos sinais concomitantes permite direccionar a investigação etiológica, a par do exame imagiológico. Nesta amostra, encontramos seis casos de AOM idiopática, recentemente denominada *infantile-onset saccade initiation delay*. Concordante com a literatura, encontramos uma elevada percentagem de casos com distúrbios do neurodesenvolvimento neste grupo de doentes.

CO-04 - UM CASO DE SÍNDROME HIPERCINÉTICA ASSOCIADA A MUTAÇÃO NO GENE *GNAO1* TRATADO COM CIRURGIA GPI-DBS

António Costa¹; Andreia S. Ferreira²; Maria João Lima³; Ana Losa⁴; Ana Sofia Rodrigues⁵; Inês Cascais⁴; Luis Botelho⁶; Carla Silva⁷; Eduardo Cunha⁷; Vasco Sá Pinto⁷; Alexandre Mendes¹; Inês Carrilho⁸

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto, Portugal; 4-Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Porto, Portugal; 5-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal; 6-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 7-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 8-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Porto, Portugal

Introdução: O espectro fenotípico associado a mutações no gene *GNAO1* é variado e inclui atraso do desenvolvimento, encefalopatias epiléticas, e doenças do movimento. Nas últimas assinala-se uma síndrome hiperkinética progressiva, na qual ocorrem quadros de coreia-distonia, podendo desenvolver-se ainda fenótipos parkinsonianos e mioclónicos. O seu curso é marcado por exacerbações graves que acompanham intercorrências médicas, frequentemente refratárias ao tratamento farmacológico. A abordagem cirúrgica com GPI-DBS tem sido descrita como uma opção eficaz, desde logo na resolução destes episódios.

Caso Clínico: Criança de 9 anos, com macrocefalia, sem história familiar de relevo. Pelos 6 meses de idade foi objetivado atraso do desenvolvimento psicomotor, hipotonia axial e coreia-distonia generalizada, com envolvimento oro-facial marcado. Este quadro manteve-se ao longo dos anos, pautado por exacerbações hiperkinéticas que acompanharam intercorrências álgicas/infeciosas. Não apresenta síndrome piramidal, parkinsoniana ou epilética. Como opções farmacológicas foram tentados L-dopa, triexifenidil, valproato de sódio, haloperidol e risperidona, sem benefício. A investigação com RM, estudo metabólico e de LCR não apresentou alterações de relevo, tal como o cariótipo foi normal. O painel multigene de distonias encontrou a variante patogénica c.736G>A,p.(Glu246Lys), em heterozigotia, no gene *GNAO1*. Recentemente, a doente foi internada por coreia-atoxia generalizada grave e persistente após quadro infeccioso, refratária às opções farmacológicas (tetra benzazina, clonidina, gabapentina, hidrato de cloral e perfusão de midazolam), tendo sido realizada cirurgia de GPI-DBS. Assistiu-se a uma melhoria marcada e imediata do quadro hiperkinético, com resolução dos movimentos coreicos apendiculares espontâneos, persistindo os oro-linguais, discretos.

Conclusão: Comprovamos o benefício imediato e sustentado após cirurgia de GPI-DBS, assinalando a rápida resposta em contexto de exacerbação. Assim, salientamos a importância de perseguir um estudo etiológico exaustivo perante síndromes hiperkinéticas de início precoce, procurando documentar mutações com fenótipos fármaco-refratários como o descrito, atendendo ao reconhecido benefício da opção cirúrgica com DBS.

CO-05 - FENÓTIPOS COMPLEXOS DE PARAPARÉSIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA TIPO 4 ASSOCIADOS A MUTAÇÕES DE NOVO NO GENE SPAST

Joana Martins¹; Cristina Garrido¹; Sónia Figueiroa¹; Inês Carrilho¹; Teresa Temudo¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte

Introdução: A paraparésia espástica tipo 4 (SPG4) é causada por mutações no gene *SPAST* e é a forma mais comum de paraparésia espástica hereditária pura de transmissão autossómica dominante. Recentemente foram descritos doentes com fenótipos complexos associados a mutações *de novo* que diferem da forma familiar clássica. Apresentamos 3 casos de SPG4 complexa.

Casos Clínicos:

Caso 1 - Doente do sexo feminino com a mutação *c.1496G>A* (p.(Arg499His)) no gene *SPAST*. Apresentou atraso nas aquisições motoras no primeiro ano de vida e adquiriu marcha em pontas aos 14 meses. Evoluiu com paraparésia espástica progressiva, com perda de marcha autónoma. Aos 10 anos surgiu distonia dos membros superiores, com dificuldades progressivas na escrita e nas tarefas diárias e bradicinesia global; assim como disartria e disfagia ligeiras. Não tem défice intelectual nem epilepsia. Aos 13 anos está dependente de cadeira de rodas e tem dificuldades significativas no uso das mãos pela distonia.

Caso 2 - Doente do sexo masculino com a mutação *c.1228A>C* (p.(Ser410Arg)) no gene *SPAST*. Apresentou atraso psicomotor desde o primeiro ano e vida. Nunca adquiriu marcha autónoma. Evoluiu com paraparésia espástica progressiva. Tem défice intelectual ligeiro e dificuldades de aprendizagem. Aos 6 anos surgiu distonia dos membros superiores. Aos 7 anos está dependente de cadeira de rodas.

Caso 3 - Doente do sexo masculino com a mutação *c.1496G>A* (p.(Arg499His)) no gene *SPAST*. Apresentou atraso do desenvolvimento psicomotor precoce, não tendo adquirido etapa de sentar, marcha nem controlo de esfínteres. Evoluiu com défice intelectual, epilepsia, paraparésia espástica progressiva, bradicinesia e distonia generalizada, com envolvimento oromandibular grave, o que motivou a colocação de PEG e perda de capacidade de comunicação.

Conclusão: Variantes *de novo* no gene *SPAST* associam-se a fenótipos complexos, graves e de início precoce de doença, associados a sintomas extrapiramidais, epilepsia e défice intelectual. Devem ser consideradas como diagnóstico diferencial de paralisia cerebral.

CO-06 - RESULTADOS DA UTILIZAÇÃO DE CANABIDIOL PURIFICADO NA EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Rita Martins¹; Sofia Quintas¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Nas últimas duas décadas, tem-se assistido a um aumento exponencial de fármacos anti-crise epiléptica (FACE), com perfis de segurança atractivos. Não obstante o crescente número de FACE disponíveis, cerca de um terço dos doentes apresenta epilepsia fármaco-resistente, acarretando elevada morbi-mortalidade. O canabidiol purificado (Epidiolex®) surge como opção farmacológica com evidência de classe I no tratamento da síndrome de Lennox-Gastaut (SLG), síndrome de Dravet (SD) e complexo esclerose tuberosa (CET).

Métodos: Apresentamos uma descrição retrospectiva sobre os doentes tratados com Epidiolex® no nosso centro (Janeiro 2022 a Janeiro 2023). Foram consultados os processos clínicos.

Resultados: Um total de sete doentes foi tratado com canabidiol purificado, com média de idades de 10,14 anos e distribuição equitativa de género (n=4 rapazes, n=3 raparigas). A maioria corresponde a SLG (n=6), um doente apresenta SD e não se regista nenhum caso de CET. Nenhum doente apresenta idade inferior a dois anos. Na totalidade dos casos, cumprem-se os critérios aprovados pela Agência Europeia do Medicamento para a utilização de Epidiolex® (como terapêutica adjuvante, em adição ao clobazam). Foi utilizada a dose terapêutica de 10 a 20 mg/kg/dia. Obteve-se uma redução substancial de crises em 3 doentes (redução ≥50% do total de crises mensais). Em 3 doentes, observou-se uma melhoria cognitivo-comportamental significativa, nomeadamente da interação social e regularização do padrão de sono. Houve necessidade de suspender o fármaco em dois doentes, devido a um aumento paradoxal de crises. A sonolência ligeira e transitória foi o efeito acessório mais frequente (n=2). Apenas um doente apresentou trombocitopenia ligeira, com normalização ulterior. Não se registaram efeitos secundários graves em nenhum doente. Em todos, reduziu-se a dose concomitante de clobazam e valproato.

Conclusão: O canabidiol purificado pode representar uma terapêutica adjuvante segura. Na nossa amostra, os casos com redução substancial do número de crises registaram paralelamente uma melhoria cognitivo-comportamental significativa.

CO-07 - REVISÃO DA HETEROGENEIDADE CLÍNICA, IMAGIOLÓGICA E GENÉTICA DA POLIMICROGIRIA NA IDADE PEDIÁTRICA

André Miguel Miranda¹; Fátima Hierro¹; Joana Nunes¹; Marta Vila Real²; Fátima Santos²; Ana Filipa Geraldo¹

1-Unidade de Neuroradiologia Diagnóstica, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho; 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Vila Nova Gaia/Espinho

Introdução: A polimicrogiria (PMG) é uma das malformações do desenvolvimento cortical mais frequentes e resulta da interrupção tardia da migração neuronal. Imagiologicamente, a PMG é definida por (i) irregularidade da superfície cortical, (ii) espessamento cortical ou hipersulcação e (iii) irregularidade da interface córtex-substância branca. A etiologia da PMG é multifactorial e apresenta morbilidade variável, incluindo epilepsia, atraso do desenvolvimento psicomotor e debilidade intelectual.

Métodos: Revisão descritiva da apresentação clínica, espectro imagiológico e associações genéticas de casos pediátricos de PMG identificados numa base de dados prospetiva de RM cerebrais pediátricas realizadas num centro terciário entre 2016 e 2023.

Resultados: Foram identificados 11 casos de PMG, sendo 8 (72%) do sexo masculino, com mediana de idade de diagnóstico de 2,5 anos (amplitude interquartil 3-7). A apresentação clínica mais frequente foi atraso do desenvolvimento psicomotor (8), seguido de macrocrânia (5), epilepsia (4), malformações congénitas (3), microcefalia (2) e perturbação do espectro do autismo (1). A localização da PMG mais frequente foi perisilviana em 6 casos [bilateral assimétrica (3), unilateral (2) e bilateral simétrica (1)], seguida de parietal (3), frontal (2) e distribuição difusa bihemisférica (1). As malformações intra-cranianas mais frequentemente associadas foram heterotopias e dismorfias do corpo caloso em 3 casos respetivamente, seguindo-se associações isoladas de quisto aracnóideu, malformação do ouvido in-

terno e lesão encefaloclástica. Todos os casos de apresentação epiléptica (4) exibiram concordância das alterações no estudo EEG e localização da PMG; 2 casos foram submetidos a tratamento cirúrgico por epilepsia refratária. Foram identificadas alterações monogénicas ou microdeleções cromossómicas classificadas como variantes de significado incerto em 7 casos, sem inequívoca correlação genótipo-fenótipo.

Conclusão: A PMG apresenta grande heterogeneidade clínica, imagiológica e genética, salientando a importância da identificação precoce e abordagem multidisciplinar para seguimento adequado desta população pediátrica.

CO-08 - ALTERAÇÕES NEUROCOGNITIVAS EM CRIANÇAS COM EPILEPSIA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Beatriz Brito¹; **Constança Santos**²; **Joana Almeida**³; **Conceição Robalo**^{4,5}; **Cristina Pereira**^{1,4,5}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança (CDC), Hospital Pediátrico-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (HP-CHUC); 3-Serviço de Psicologia – CDC, HP-CHUC; 4-Neuropediatria e Neurofisiologia do HP – CHUC; 5-Rede Europeia EpiCare

Introdução: A epilepsia está associada a elevado risco de alterações neurocognitivas. Em idades pediátricas, estas comorbidades interferem no aproveitamento escolar e auto-conceito sendo importante a implementação de rastreios que as identifiquem aquando do diagnóstico da epilepsia.

O objetivo deste estudo foi avaliar a prevalência de alterações neurocognitivas em crianças e adolescentes recém-diagnosticados com epilepsia.

Métodos: Realizou-se um estudo longitudinal e observacional de doentes na primeira consulta de epilepsia que cumpriam os seguintes critérios de inclusão: idade dos 5 aos 18 anos, início de crises e diagnóstico de epilepsia recentes e antes do início da terapêutica antiépilética. Na primeira consulta, fez-se um questionário clínico e aplicaram-se os testes *Epitrack Junior* e WISC-III. Reaplicado *Epitrack Junior* na consulta de seguimento (6-9 meses). Para a análise estatística dos resultados recorreu-se ao software SPSS, tendo realizado estatísticas descritivas e testes inferenciais e de correlação ($p < 0,05$).

Resultados: Foram incluídos 27 doentes. A análise dos resultados do *Epitrack Junior* demonstrou que 59% dos doentes tinham incapacidade significativa e 19% tinham incapacidade ligeira, com apenas 22% dos doentes sem disfunção. A análise dos resultados obtidos na reaplicação do *Epitrack* demonstrou um aumento significativo da média dos resultados ($t_{12}=3,143$; $p=0,008$). Os resultados do teste *Epitrack Junior* foram comparados com os resultados da WISC-III (QI de Escala Completa), demonstrando uma correlação positiva estatisticamente significativa ($r=0,528$; $p=0,010$). Não se verificou associação estatística entre os resultados do *Epitrack Junior* e as variáveis de caracterização da epilepsia – idade de início, frequência das crises, tipo e etiologia da epilepsia e síndrome epilética.

Conclusão: Os dados demonstram a presença de disfunção neurocognitiva em crianças e adolescentes recém-diagnosticados com epilepsia e a sua melhoria após a intervenção terapêutica. Estes achados reforçam a necessidade de avaliação destas comorbidades aquando do diagnóstico da epilepsia. O teste *Epitrack Junior* mostrou-se um adequado método de rastreio.

CO-09 - SÍNDROME DE RASMUSSEN: ANÁLISE CLÍNICA DE UMA SÉRIE DE DOENTES NUM CENTRO DE REFERÊNCIA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Miguel Seródio¹; **Marcela Pires**²; **Laura Azurara**²; **Alexandra Santos**^{3,4}; **Francisca Sá**^{1,4}; **Rita Silva**^{4,5}; **Nuno Canas**^{4,6}; **José Carlos Ferreira**^{1,4}; **Pedro Cabral**^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Portugal; 4-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Portugal; 5-Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital de Loures, Portugal

Introdução: A síndrome de Rasmussen é uma doença imunomediada rara de início predominantemente infantil, com epilepsia refratária e défices neurológicos secundários a hemiatrofia cerebral progressiva. Não estão ainda definidos terapêutica curativa nem tempo ideal de cirurgia.

Estudo de série de casos de crianças com síndrome de Rasmussen do nosso Centro de Referência de Epilepsia Refratária.

Métodos: Revisão de características clínicas, neurofisiológicas, imagiológicas, terapêutica e prognóstico de crianças incluídas no nosso centro com o diagnóstico de síndrome de Rasmussen desde 2006.

Resultados: Oito crianças (idade mediana no início de clínica 8 anos). Sete apresentavam disfunção do hemisfério esquerdo. Até à cirurgia/momento atual, quatro apresentavam *epilepsia partialis continua*, seis apresentavam défices focais e quatro apresentavam défice cognitivo. A maioria evidenciava atrofia e hipersinal T2 hemisférico na última RM-CE com predomínio da região frontal. Todos apresentavam, no último vídeo-EEG, atividade paroxística interictal ipsilateral e um também no hemisfério contralateral. Em três usou-se PET/SPECT, e em dois RM-funcional para lateralização da linguagem. Quatro foram operados (três hemisferotomias, uma ressecção frontal), sendo previamente testados IVlg em todos, corticoterapia em três e tacrolimus em dois. Ao 1º ano pós-cirurgia, dois casos ficaram livres de crises (Engel Ia), um apresentava Engel Ib e um apresentava Engel IIa; um caso não apresentou sequelas pós-cirúrgicas, os restantes ficaram com sequelas motoras e cognitivas (um apresentou melhoria da linguagem). Nos casos não operados, todos mantêm epilepsia refratária com pelo menos quatro FACE testados, três realizaram IVlg, dois corticoterapia e um tacrolimus.

Conclusão: A abordagem de doentes com síndrome de Rasmussen é desafiante no que toca a controlo de crises, défices neurológicos e limitação de sequelas inerentes à cirurgia. A amostra espelha os dados da literatura segundo os quais a hemisferotomia é a forma eficaz de controlar as crises, condicionando, contudo, elevada morbilidade, levantando questões sobre o seu *timing*.

CO-10 - SÍNDROME DE ESPASMOS EPILEPTICOS INFANTIS: CARATERIZAÇÃO ELETROCLÍNICA E DETERMINANTES DE PROGNÓSTICO

Cláudia Melo^{1,2}; **Jacinta Fonseca**^{1,2}; **Augusto Ferreira**³; **Ricardo Rego**⁴; **Mafalda Sampaio**^{1,2}; **Raquel Sousa**^{1,2}

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário do São João; 2-Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria da FMUP; 3-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia do Porto; 4-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do CHUSJ

Introdução: A maioria dos doentes com síndrome de espasmos epiléticos infantis (SEEI) evolui com epilepsia e postula-se que o prognóstico parece ser melhor quanto mais precoce o diagnóstico e tratamento, bem como no SEEI criptogénico.

O nosso objetivo foi identificar determinantes de prognóstico associados ao SEEI.

Métodos: Caracterização eletroclínica de uma coorte retrospectiva de doentes com diagnóstico de SEEI avaliados em consulta em 2021-2022. Considerada evolução desfavorável no caso de epilepsia refratária, PDI moderada-grave ou morte.

Resultados: Identificados 38 doentes com SEEI, 60,5% do sexo masculino, com idade mediana no início dos espasmos de 6 meses. 86,8% dos SEEI foram sintomáticos com causa identificada (16 pré-natais, 14 peri-natais e 3 pós-natais). Entre as etiologias destacaram-se: patologia hipóxico-isquémica/vascular (46,9%), malformações do desenvolvimento do SNC (18,8%), síndromes neurocutâneas (15,6%), outras patologias genéticas (15,6%) e infecciosas (6,2%). O SEEI foi classificado como sintomático idiopático em 2 doentes e criptogénico em 3. Os espasmos foram maioritariamente simétricos (86,8%), e flexores (50%). No EEG interictal foi identificado padrão hipsarrítmico em 34,2%. A tríade clássica foi identificada em 21,1% (n=8). As opções terapêuticas foram: vigabatrina (n=18), vigabatrina+prednisolona (n=18), ACTH (n=1), outro FACE (n=1). A evolução foi desfavorável em 71,1%, estando associada a causas vasculares e a encefalopatias epiléticas e do desenvolvimento (EED) genéticas ($p < 0,001$), ausência de resposta inicial à terapêutica ($p = 0,045$) e a recorrência de espasmos ($p = 0,011$). Os 3 doentes com SEEI criptogénico apresentaram evolução favorável. Os diferentes esquemas terapêuticos não se associaram a diferenças na evolução dos doentes.

Conclusão: Salieta-se que a causa do SEEI, a recorrência de espasmos e a resposta inicial à terapêutica constituíram-se como importantes determinantes de prognóstico. Nesta série, o tempo até tratamento não se associou ao prognóstico. Os doentes com evolução desfavorável foram diagnosticados e tratados mais precocemente, provavelmente por serem doentes com comorbilidades neurológicas com baixo limiar para identificação de eventos.

CO-11 - DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA ANTES DOS 10 ANOS: UM ESTUDO UNICÊNTRICO

Inês V. Carvalho^{1,2}; Joana Amaral¹; Joana Afonso Ribeiro¹; Cristina Pereira¹; Carmen Costa¹; Conceição Robalo¹; Filipe Palavra^{1,3,4}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Instituto de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-Centro Académico Clínico de Coimbra

Introdução: A esclerose múltipla (EM) pediátrica é uma doença inflamatória desmielinizante e degenerativa, com impacto significativo na função motora e cognição a longo prazo. Aproximadamente 17% dos doentes com EM pediátrica apresentam o primeiro surto antes dos 10 anos.

Caracterização da apresentação clínica, alterações imagiológicas e laboratoriais, tratamento e evolução de uma população de doentes com diagnóstico de EM estabelecido antes dos 10 anos.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo, com inclusão de todos os doentes com idade inferior a 10 anos diagnosticados com EM num Hospital terciário, entre janeiro de 2017 e fevereiro de 2023.

Resultados: Foram incluídas 4 crianças com idade média à data do primeiro surto de $7,4 \pm 2,4$ [4,8-9,6] anos, 50% do sexo feminino. A apresentação clínica foi variável: mielite (n=1), ADEM (n=1), nevrite óptica (n=1) e síndrome do tronco cerebral (n=1). Dois doentes cumpriam os Critérios de McDonald 2017 para diagnóstico imediato de EM. Três crianças realizaram punção lombar, identificando-se bandas oligoclonais em duas. Os anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG foram negativos em todos os casos. As 4 crianças realizaram tratamento do surto com metilprednisolona, com recuperação completa (n=3) ou défice residual discreto (n=1). A RM de controlo (n=3), evidenciou novas lesões hiperintensas em T2 em todos os casos. Um doente apresentou um segundo surto motor após 12,5 meses de seguimento. Dois doentes encontram-se sob vigilância clínica e imagiológica sem terapêutica modificadora de doença (TMD) e 2 doentes completaram 10 anos, com integração em ensaios clínicos. Nenhum doente apresenta incapacidade significativa (EDSS 0-2).

Conclusão: A EM antes dos 10 anos apresenta particularidades clínicas e imagiológicas. O diagnóstico é difícil e, atualmente, não existem TMDs aprovadas ou ensaios clínicos para esta faixa etária. Serão necessários estudos complementares para caracterizar esta população e avaliar o risco-benefício das TMDs numa idade tão precoce.

CO-12 - DOENÇAS ANTI-MOG EM IDADE PEDIÁTRICA

Beatriz Parreira De Andrade¹; Joana Ribeiro²; Margarida Ferreira^{3,4}; Catarina Caldeiras^{4,5}; Jacinta Fonseca^{3,4}; Cláudia Melo^{3,4,6}; Mafalda Sampaio^{3,4}; Raquel Sousa^{3,4}

1-Centro Hospitalar Médio Ave; 2-Unidade Local de Saúde da Guarda; 3-Centro Hospitalar Universitário São João; 4-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 5-, Centro Hospitalar Universitário São João; 6-Fac

Introdução: A doença associada a anticorpos contra a glicoproteína da mielina do oligodendrócito (anti-MOG) é uma patologia autoimune rara que afeta o sistema nervoso central (SNC), levando a inflamação e desmielinização do cérebro e medula espinhal. Existe escassa informação sobre as características clínicas e *outcomes* terapêuticos.

Descrição da apresentação clínica, alterações imagiológicas e evolução em doentes com doença anti-MOG.

Métodos: Estudo retrospectivo dos internamentos por doença anti-MOG no serviço de Pediatria, num hospital de nível III.

Resultados: Foram incluídos oito casos. A mediana foi de 6 anos (AIQ 3-16 anos). Quatro crianças apresentaram um episódio vírico. A apresentação clínica incluiu: nevrite ótica (NO) (n=3), encefalomielite disseminada aguda (ADEM) (n=4) e polineuropatia (n=1). Não foi identificado nenhum agente infeccioso no estudo. A RM demonstrou alterações de sinal multifocais no parênquima encefálico nos casos de ADEM e, nos casos de NO, envolvimento bilateral (n=2) e unilateral (n=1). No internamento, foram instituídos pulsos de metilprednisolona em 7 doentes, seguido de desmame com prednisolona oral. O estudo imunológico revelou anti-MOG positivo e os restantes anticorpos foram negativos. O *follow-up* foi de 5 a 56 meses, seis apresentaram uma evolução favorável, um caso apresentou três recidivas com NO e um caso de recidiva com hemiparésia esquerda. Foi efetuada imunoglobulina endovenosa em cinco doentes,

Três tiveram necessidade de escalada terapêutica para rituximab e um com azatioprina. Atualmente, três suspenderam corticoterapia, quatro apresentaram resolução parcial das alterações imagiológicas e três apresentaram anti-MOG negativos (6 a 12 meses após episódio).

Conclusão: A doença anti-MOG deve surgir como um diagnóstico diferencial nas doenças inflamatórias do SNC. Apesar de se tratar frequentemente benigna, a persistência da positividade anti-MOG poderá estar relacionada com risco de recidiva. A heterogeneidade de manifestações da doença, nomeadamente atingimento neurológico central e periférico, enfatiza os desafios diagnósticos e terapêuticos desta entidade.

CO-13 - O IMPACTO DO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA DURANTE A GRAVIDEZ NO DESENVOLVIMENTO DA CRIANÇA: UM ESTUDO UNICÊNTRICO

Joana Amaral¹; Marlene Areias²; Joana Jardim¹; Alexandra Pedruco¹; Joana Almeida¹; Carla Cecília Nunes³; Filipe Palavra^{1,4,5}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia-Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 4-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra; 5-Centro Académico Clínico de Coimbra, Coimbra

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença com maior incidência em mulheres em idade fértil. A terapêutica na gravidez é desafiante, pois o conhecimento dos potenciais riscos para as crianças é limitado. O objetivo deste estudo foi analisar o impacto dos tratamentos modificadores da doença (TMDs) usados pelas mães durante a gravidez, no desenvolvimento das crianças, considerando uma coorte de doentes acompanhadas no nosso centro.

Métodos: Foram avaliados filhos (idade > 2 anos) de mulheres tratadas com TMDs durante a gravidez, comparando-se com controlos emparelhados para a idade e para o género. Foi utilizada a versão portuguesa do Questionário de Capacidades e de Dificuldades (SDQ), com as respetivas subescalas. Considerou-se significância estatística para $p < 0,05$.

Resultados: Incluíram-se 86 gestações, de 69 mulheres expostas a TMDs (das quais 59,3% descontinuaram no primeiro trimestre) e 86 crianças. Os resultados das subescalas do SDQ foram (amostra de estudo versus controlo): 86,0% vs 88,5% sintomas emocionais ($p=0,613$); 87,2% vs 87,5% problemas de comportamento ($p=0,953$); 91,9% vs 88,5% hiperatividade ($p=0,454$); 96,5% vs 89,6% problemas de relacionamento com colegas ($p=0,070$); e 100% vs 100% comportamento pró-social.

Conclusão: Não se identificaram diferenças estatisticamente significativas entre as classificações das subescalas SDQ da amostra e dos controlos. Estes resultados sugerem que os TMDs não parecem ter impacto no desenvolvimento da criança exposta *in utero*, ainda que a maioria das doentes tenha sido tratada com TMDs de primeira linha e mais de metade tenha descontinuado o tratamento no primeiro trimestre da gestação. A maior percentagem de resultados anormais para sintomas emocionais é concordante com os problemas de saúde mental, na atualidade.

O estudo sugere que a exposição a TMDs, na EM, durante o início da gravidez, não parece ter efeito negativo no desenvolvimento da criança, pelo menos na nossa coorte. Mais estudos serão necessários para melhor caracterização desta situação clínica.

CO-14 - NEUTROPHIL/LYMPHOCYTE AND MONOCYTE/LYMPHOCYTE INDEXES AS PREDICTORS OF RELAPSE AT 1 YEAR AFTER DIAGNOSIS OF MULTIPLE SCLEROSIS IN PAEDIATRIC AGE: A RETROSPECTIVE, EXPLORATORY, SINGLE-CENTRE STUDY

Maria Leonor Geria¹; André Jorge^{1,2,3}; Margarida Marques¹; Joana Amaral²; Joana Afonso Ribeiro²; Carmen Costa²; Cristina Pereira²; Conceição Robalo²; Filipe Palavra^{2,4,5}

1-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 2-Centre for Child Development – Neuropediatrics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 3-Neurology Department, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 4-Laboratory of Pharmacology and Experimental Therapeutics, Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (iCBR), Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 5-Clinical Academic Centre of Coimbra (CACC), Portugal

Introduction: Neutrophil/lymphocyte index (NLI) and monocyte/lymphocyte index (MLI) have been identified as potential biomarkers for disease prognosis, in multiple sclerosis (MS).

We aimed to investigate the usefulness of NLI and MLI as predictors of relapse, disability progression, and lesions accumulation on MRI, one year after diagnosis and initiation of disease-modifying therapy in pediatric-onset MS (POMS).

Methods: A retrospective observational study was conducted, involving patients diagnosed with POMS, according to the 2010 McDonald criteria and the 2012 International Paediatric MS Study Group revisions, with at least 1 year of follow-up, at our center. All patients needed to have a complete blood count performed at the time of diagnosis. The nearest-to-diagnosis NLI and MLI were collected, as well as clinical and imaging variables, both at the time of diagnosis and 12 months later.

Results: For this study, 18 patients were recruited and divided into 2 groups, those who had relapses in the first year of diagnosis and those who did not. The relapsing group had higher mean values for both NLI (5.17 ± 5.85 , range 1.57-11.92) and MLI (0.35 ± 0.22 , range 0.19-0.59), compared to the non-relapsing group (2.19 ± 1.63 , range 1.12-7.32 for NLI, $p=0.498$; and 0.24 ± 0.09 , range 0.14-0.44 for MLI, $p=0.360$). A higher percentage of patients in the relapsing group had increased (>median) NLI (>1.89, 66.7%) and MLI (>0.21, 66.7%) values, in comparison to those in the non-relapsing group (both 46.7%, $p=1.000$). NLI and MLI at diagnosis were not able to predict the occurrence of relapses, disease progression, appearance of new T2 lesions and gadolinium-enhancing lesions, 1 year after diagnosis and under therapeutic intervention, in our cohort.

Conclusion: The ease of obtaining NLI and MLI from routine blood tests renders them useful biomarkers as screening tools in longitudinal follow-up. However, further studies are needed, with more robust samples, to clarify the real clinical potential of these indices.

CO-15 - DOENÇA ASSOCIADA AO ANTICORPO ANTI-MOG (MOGAD): 6 ANOS DE CASUÍSTICA EM REVISÃO

Daniela Peixoto^{1,2}; Joana Amaral¹; Joana Afonso Ribeiro¹; Cristina Pereira¹; Carmen Costa¹; Rui Pedro Pais³; Conceição Robalo¹; Filipe Palavra^{1,4,5}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de

Coimbra, Coimbra; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro; 3-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 4-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra; 5-Centro Académico Clínico de Coimbra

Introdução: A glicoproteína oligodendrocítica da mielina (MOG) é expressa no sistema nervoso central (SNC), sendo um alvo importante para a autoimunidade. Os autoanticorpos anti-MOG estão associados a um espectro heterogêneo de manifestações de doença desmielinizante do SNC, sobretudo em idade pediátrica, definindo a “doença associada ao anticorpo anti-MOG” (MOGAD).

Metodologia: Foi realizada uma análise retrospectiva dos casos diagnosticados com MOGAD no nosso centro, de 1 de Janeiro de 2017 a 31 de Dezembro de 2022. Recolheram-se variáveis demográficas, clínicas, imagiológicas e laboratoriais, das quais se elaborou uma estatística descritiva.

Resultados: Identificaram-se 10 casos (n=10) no período de tempo considerado, seis do género masculino e quatro do feminino. A idade média ao diagnóstico foi de 8 anos (18 meses – 17 anos). Sete casos apresentaram-se sob a forma de encefalomielite aguda disseminada (ADEM) e três casos com nevrite óptica (NO), um dos quais com antecedentes de ADEM. Em sete dos casos, a RM foi obtida no episódio de urgência, tendo sido também em 7 deles identificado o anticorpo anti-MOG no primeiro evento clínico. Foi efectuada punção lombar em oito casos, tendo-se identificado a presença de bandas oligoclonais em apenas um. Todos os doentes foram tratados com metilprednisolona endovenosa, dois receberam ainda imunoglobulina e um foi submetido a plasmaferese. Apenas um dos doentes necessitou de tratamento imunossupressor com azatioprina. Oito casos tiveram alta melhorados e dois assintomáticos. Os títulos mais elevados de anticorpos relacionaram-se com quadros clínicos mais graves, sendo que a sua persistência se associou a recidivas da doença (situação que ocorreu em 3 doentes). Dois casos mantêm sequelas da doença.

Conclusão: A nossa série tem características sobreponíveis ao que está descrito na literatura, para a MOGAD pediátrica. O acompanhamento rigoroso destas crianças será muito importante para melhor definição das características clínicas desta entidade, numa idade tão precoce.

CO-16 - DOENÇA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MOG EM POPULAÇÃO PEDIÁTRICA: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Lopes¹; António Costa¹; Ana Isabel Pereira²; Joana Martins³; Sónia Figueiroa³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A doença associada a anticorpos anti-MOG (MOGAD) é rara, mas mais comum em idade pediátrica do que em adultos. Apresenta-se tipicamente com nevrite óptica e mielite, mas o seu espectro clínico tem-se expandido. A terapêutica imunomoduladora precoce pode determinar o *outcome* funcional dos doentes.

O objectivo do estudo foi a caracterização dos doentes com MOGAD seguidos num hospital pediátrico terciário.

Métodos: Estudo observacional transversal retrospectivo com seleção de doentes pediátricos com MOGAD (Palace, 2023), seguidos em consulta de Neuroimunologia num hospital terciário (2016-2023). Foram colhidos dados clínicos e paraclínicos, consultando os registos hospitalares.

Resultados: Identificámos 14 doentes, com idade média à apresentação de 6 (dp=4,1) anos. A ADEM foi a síndrome de apresentação em n=9 (64,3%) (com síndrome do tronco encefálico e encefalite em n=7 e mielite em n=2), encefalite em n=4 (28,6%) e nevrite óptica em n=1 (7,1%). As sintomatologias mais frequentes foram alteração do estado mental e défice neurológico focal, com n=12 (85,7%) cada, febre em n=8 (57,1%) e cefaleia em n=6 (42,9%). Verificou-se pleocitose com uma média de 42 (dp=39) células mononucleares, proteínorraquia de 0,35 (dp=0,13) mg/dL e uma mediana de 1 (1-2) BOC; todas as RM-cerebrais apresentaram hipersinal em T2WI e FLAIR, a maioria envolvendo a fossa posterior (n=10, 71,5%). Todos foram tratados na fase aguda com corticoterapia - metilprednisolona, n=4 (28,6%) necessitaram de imunoglobulina e n=3 (21,4%) plasmaferese. Nos 3 (dp=1,8) anos de *follow-up*, cinco (35,7%) recidivaram, e quatro (28,6%) cumpriram tratamento de manutenção, com azatioprina (3) e IgEV (1). Entre os 12 doentes com re-avaliação aos 12 meses, todos mostraram melhoria da sintomatologia, e sete (50%) encontravam-se assintomáticos.

Conclusão: A encefalopatia e síndrome meníngea foram características clínicas frequentes e a RM mostrou envolvimento de múltiplas topografias na MOGAD. Em relação ao *outcome* funcional, consideramos que o tratamento foi eficaz, reforçando a importância do reconhecimento precoce destas entidades.

CO-17 - NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS EM IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DE UM CENTRO

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Isabel Vidal¹; Rafael Inácio³; Pedro Miguel³; Inês De Sá⁴; Joana Coelho⁵; Teresa Moreno⁵

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 Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 5-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: As neuropatias hereditárias constituem o principal tipo de neuropatia periférica em idade pediátrica, estando, contudo, pouco descritas na literatura.

Descrição da casuística de neuropatias periféricas hereditárias em idade pediátrica.

Métodos: Estudo longitudinal retrospectivo de doentes pediátricos com diagnóstico de neuropatia periférica, seguidos na consulta de Neuromusculares de um hospital nível III de 2001 a 2022.

Resultados: Incluímos um total de 42 doentes, 22 (52,4%) do sexo feminino com idade média à data da primeira consulta de 7,4 ± 4,7 anos e duração média de seguimento de 6,3 ± 4,6 anos. A maioria (30, 71,4%) apresentava história familiar de neuropatia e 9 (21,4%) de consanguinidade. A idade média de apresentação foi de 3,1 ± 3,2 anos; 12 (27,9%) doentes apresentaram-se no primeiro ano de vida. A manifestação clínica inicial mais frequente foi a alteração do padrão de marcha (18, 42,8%), seguida de atraso do desenvolvimento motor (6, 14,3%) e de-

formidades osteoarticulares dos pés (6, 14,3%). Na observação, a maioria apresentava deformidades osteoarticulares dos pés (25, 59,5%), 9 (21,4%) retrações tendinosas, 13 (30,9%) atrofia muscular peroneal e 31 (73,8%) reflexos miotáticos diminuídos/abolidos. A maioria realizou teste de velocidades de condução nervosa (22, 52,4%). Em 28 (66,7%) doentes obteve-se diagnóstico genético. Destes, a doença de Charcot-Marie-Tooth constituiu o principal grupo (21, 75,0%), tendo a do tipo 1A sido a mais frequente (11, 52,4%). Um total de 16 (38,1%) doentes foram submetidos a cirurgias de correção ortopédica e 15 (35,7%) necessitaram de apoio de marcha ainda em idade pediátrica.

Conclusão: As neuropatias hereditárias são frequentemente manifestadas em idade pediátrica. Os nossos resultados indicam, contudo, que existe um atraso na sua identificação e que a incapacidade ambulatória pode surgir ainda em idade pediátrica. Achados semiológicos como as deformidades osteoarticulares e hiporreflexia/arreflexia são aspetos que devem auxiliar o diagnóstico e possibilitar a intervenção precoce.

CO-18 - GENOTYPIC SPECTRUM IN A COHORT OF PORTUGUESE NEUROMUSCULAR PATIENTS OF ROMA ETHNICITY

Emília Vieira^{1,2}; Ana Gonçalves^{1,2,3}; Márcia E. Oliveira^{1,2}; Rosário Santos^{1,2,3}

1-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar Universitário de Santo António(CHUdSA), Porto, Portugal 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório (Para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto, Portugal 3-European Reference Center of Neuromuscular Diseases (EURO-NMD), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto, Portugal

Introduction: The Roma (Romani, or Gypsies) is the largest ethnic minority in Europe, with an estimated population of 11 million. As an isolated population, the high rate of consanguinity leads to the occurrence of often “private” founder mutational events.

Regarding neuromuscular diseases, several founder mutations have been identified related to different phenotypes, such as some autosomal recessive forms of Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) and recessive limb-girdle muscular dystrophy 5 (LGMDR5). We aimed to ascertain the genetic landscape of some hereditary neuromuscular disorders among individuals of Roma ancestry in Portugal.

Methods: Diagnostic results were collated for a large cohort of 352 individuals of 139 families, comprised of 90 affected and 262 asymptomatic individuals (referred due to family history or a consanguineous marriage). As a first-tier approach in patients with myopathy, the LGMDR5 founder mutation *p.Cys283Tyr*, in the *SGCG* gene, was tested. Negative cases were subsequently screened for other *LGMD* genes and the dystrophin gene (*DMD*). Additionally, the prevalence of founder mutations in *NDRG1* (CMT4D) and *SH3TC2* (CMT4C) genes, as well as *CAPN3* and *SGCB* variants previously detected in our patients, was determined (screening in 100 unaffected individuals).

Results: Among *LGMD* families, 90% share the *p.Cys283Tyr* variant in the *SGCG* gene (NM_000231.3). Three further variants were identified: a novel large deletion in *SGCB*, a novel splice mutation in *CAPN3* (in two unrelated patients) and a deletion in *DMD*.

Conclusion: We show that, besides the known *SGCG* founder mutation, other variants associated with pediatric muscular disorders are segregating among the Romani in Portugal, justifying their inclusion in first-tier testing. Given the endoga-

mous characteristics of this type of community, knowledge of patients’ ancestry is fundamental, orientating genetic testing to specific and clinically relevant variants. This can contribute to a faster diagnosis, better disease management and accurate genetic counselling.

CO-19 - Distrofia Miotónica Tipo 1 (Doença de Steinert): 29 Anos de Experiência de um Hospital Pediátrico Terciário

Inês Cascais¹; Cristina Garrido²; Lurdes Morais²; Rosa Amorim²; Rosa Lima²; Helena Ferreira²; Teresa Correia²; António Oliveira²; Manuela Santos²

1-Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 2-Consulta Multidisciplinar Doenças Neuromusculares Pediátrica, CMIN, CHUdSA, Centro Referência Europeu ERN-NMD

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) é uma doença multissistémica de transmissão autossómica dominante com penetrância variável, causada pela expansão da repetição de um triplete não codificante.

O objetivo do estudo foi caracterizar a amostra de pacientes pediátricos com DM1 acompanhados num hospital terciário nos últimos 29 anos.

Métodos: Estudo transversal com colheita de dados de processos clínicos e análise estatística com o IBM SPSS Statistics 27®.

Resultados: Foram incluídos 37 pacientes (59,5% do género masculino), com mediana de idade na última avaliação de 16,8 anos (0,8-18,7 anos) e mediana de *follow-up* de 7,7 anos (0,3-19,0 anos). Onze pacientes foram perdidos no *follow-up*, e dois morreram. Vinte e cinco casos tinham DM1 congénita, com história de polihidramnios em 20,0% e parto por cesariana em 44,0%.

Existia fraqueza muscular esquelética em 75,7% da amostra, com apraxia da marcha em seis casos. Havia envolvimento facial em 91,9% dos casos e disfonia em 73,0%. Estava presente miotonia em 73,0% dos casos. A proporção de deformidades esqueléticas foi de 54,1% (pé equinovaro em 15 e escoliose em nove casos), e 13 casos necessitaram de cirurgia ortopédica. O défice cognitivo estava presente em 75,7% da amostra. Foram realizadas 11 polissonografias, relatando dois casos de síndrome de apneia obstrutiva do sono ligeira, moderada e grave cada e dois casos de hiperventilação grave. Nove casos estavam em ventilação não invasiva e três tinham infeções pulmonares recorrentes. Existia cardiopatia em 21,6% dos casos. Quanto ao atingimento gastrointestinal, nove pacientes tinham obstipação, seis disfagia (dois necessitaram de sonda nasogástrica e posteriormente um deles gastrostomia para alimentação) e dois colelitíase. Houve dois casos de cataratas, epilepsia e diabetes *mellitus*, respetivamente.

Conclusão: Este estudo revela o espectro de gravidade e envolvimento multiorgânico da DM1, destacando a necessidade de um padrão de acompanhamento pediátrico específico para a abordagem multidisciplinar destes pacientes e melhoria do seu prognóstico.

CO-20 - DOENÇAS MITOCONDRIAS EM IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DE UMA UNIDADE DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA

Laura Azurara²; Andreia Forno¹; Sílvia Jorge³; Patrícia Gaspar Silva⁴; Gonçalo Padeira⁴; Sara Rosa⁵; Carla Conceição⁵; José Pedro Vieira¹; Ana Cristina Ferreira⁴; Sandra Jacinto¹

1-Unidade de Neuropediatria, Área de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Serviço de Pediatria, Hospital

São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais; 4-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 5-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: As doenças mitocondriais são doenças heterogêneas do ponto de vista clínico e genético. Caracterizam-se por um envolvimento multissistêmico, sendo as manifestações neurológicas frequentes. O diagnóstico é difícil, em particular em idade pediátrica, e os estudos genéticos têm um papel fundamental no diagnóstico definitivo.

Caraterizar a população de doentes da Unidade de Neurologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, com o diagnóstico de doença mitocondrial.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo. Foram analisados dados demográficos, clínicos, bioquímicos, histológicos, moleculares e imagiológicos, de todos os doentes com o diagnóstico de doença mitocondrial, geneticamente confirmado.

Resultados: Foram identificados 27 doentes, 14 (52%) do sexo masculino. A idade mediana à data do diagnóstico foi de 5,5 anos (1 mês – 17 anos). A forma de apresentação inicial com manifestações neurológicas foi frequente: atraso do desenvolvimento psicomotor (41%), hipotonia (26%), encefalopatia aguda (15%) e epilepsia (15%). O envolvimento extra-neurológico durante a evolução da doença foi comum, nomeadamente gastro-intestinal (63%), endocrinológico (15%), cardíaco (11%), hematológico (11%) e renal (7%). A maioria dos doentes (85%) realizou RM-CE, sendo o padrão imagiológico de síndrome de Leigh o mais comum (10/23). Foi realizada biópsia muscular em 11 doentes (41%). Em 15 doentes (56%) foram identificadas mutações no DNA nuclear e em 12 (44%) no DNA mitocondrial. Dez doentes (37%) estão medicados com suplementos vitamínicos e dois com dieta cetogénica. Registaram-se seis óbitos (22%) durante o *follow-up*.

Conclusão: Existe grande heterogeneidade genética entre doentes com a mesma síndrome. A biópsia muscular é frequentemente insuficiente para estabelecer o diagnóstico. Contudo, os achados da neuroimagem podem ser muito sugestivos deste grupo de doenças. A correlação entre dados clínicos, laboratoriais, imagiológicos e moleculares permite atualmente estabelecer um diagnóstico definitivo. Esta casuística sublinha a importância de uma abordagem multidisciplinar e a necessidade de propostas terapêuticas uniformes.

CO-21 - "TRATAMENTO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINAL AME: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO"

Cristina Garrido¹; Claudia Monteiro¹; Lurdes Morais¹; Rosa Amorim¹; Andreia Rocha¹; Rosa Lima¹; Helena Ferreira¹; Manuela Santos¹
1-CHUdSA

Introdução: No acompanhamento dos doentes com AME é fundamental uma equipa multidisciplinar com treino específico, para assegurar os melhores cuidados. Apesar dos novos tratamentos modificadores de doença terem mudado drasticamente a evolução da doença, os *standart of care* continuam a ser fundamentais, nomeadamente, cuidados respiratórios/ventilação, nutricionais/digestivos, reabilitação/ortopédicos.

Métodos: Caracterização dos doentes seguidos com atrofia muscular espinal e os tratamentos modificadores de doença realizados.

Resultados: Foram incluídos 19 doentes, predominantemente

do género masculino (12). Onze com AME1, cinco com AME2 e 3 com AME3. A deleção mais frequente foi encontrada em homocigotia em 14 doentes e em heterocigotia (duplicação) em cinco. Os doentes com AME1, apresentam média de idade de 2,4A, com uma idade média de diagnóstico de 3,25M(23d-7M) e idade média de tratamento de 4,7M(1M-10M). Foram tratados inicialmente com nusinersen(3) e com aberparavec onasemnogone(9). Tendo dois doentes mudado para outro tratamento. Quatro atingiram a capacidade de sentar. Complicações ortopédicas ocorreram em cinco (escoliose, cifoescoliose ou luxação da anca). Todos os doentes iniciaram fisioterapia, cinesiterapia respiratória, tosse assistida e ventilação não invasiva. Um doente não tolerou VNI. Um doente faleceu aos 2 anos de idade. Os cinco doentes com AME2 dividem-se em dois grupos: dois doentes tratados 3 meses depois do diagnóstico com nusinersen e três doentes tratados tardiamente sob risdiplam. Os doentes do primeiro grupo têm capacidade ambulatória (com apoio). No segundo grupo houve benefício clínico. Os doentes com AME3 estão sob tratamento com nusinersen e têm capacidade de marcha.

Conclusão: Salientamos a importância do seguimento por uma equipa multidisciplinar com experiência nos cuidados e nas particularidades específicas dos doentes tratados com modificadores de doença. A adaptação do tratamento fisiatríco aos novos fenótipos é um desafio para a rede nacional de reabilitação. A partilha de conhecimentos entre centros nacionais e internacionais dedicados a esta patologia é fundamental para assegurar os melhores cuidados.

CO-22 - DADOS DE VIDA REAL SOBRE DISTROFINOPATIAS: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Isabel Vida¹; Cláudia Santos Silva^{1,2}; Rafael Inácio³; Pedro Miguel³; Maria Inês De Sá⁴; Joana Malveiro Castelhanito Lourenço Coelho⁵; Teresa Moreno⁵

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 Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neuroradiologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 5-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: As distrofinopatias consistem num grupo de distrofias musculares hereditárias ligadas ao X. A fraqueza muscular progressiva e valores elevados de CK são o *hallmark* das distrofinopatias. Fenotipicamente, de acordo com a gravidade, podem estratificar-se em distrofia muscular de Duchenne e Becker e formas intermédias.

Caraterização fenotípica e genotípica de uma coorte de doentes com distrofinopatias seguidos num hospital terciário.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos dos doentes com diagnóstico de distrofinopatias do Hospital Santa Maria entre 1998-2023, com registo das variáveis demográficas, idade de início dos sintomas e diagnóstico, história familiar, fenótipo, estudo genético e tratamento.

Resultados: Foram incluídos 56 doentes, a totalidade do género masculino, com média de idade de 19,3±7,1 anos, tempo médio de seguimento de 13,9 anos. Dos doentes incluídos, 89,3% (n=50) tinham o diagnóstico clínico e molecular de Duchenne, 8,9% (n=5) de distrofias de Becker e, por último, verifi-

cou-se uma forma intermédia. O valor médio de CK à admissão foi 9555 U/L, AST 160 U/L e ALT 196 U/L. A principal manifestação clínica ou motivo de investigação etiológica foi a alteração da marcha e elevação das transaminases e/ou CK. Ao exame neurológico, na última avaliação, a maioria dos doentes revelava tetraparésia proximal incapacitante, com resultado de *North Star Ambulatory Assessment* (NSAA) médio de 6. Cerca de 23% (n=13) dos doentes tinham cardiomiopatia dilatada e metade insuficiência respiratória. A idade média de início da sintomatologia foi de 4,6±3,2 anos, com tempo médio até ao diagnóstico de 1,7±3,2 anos. Mais de metade dos doentes encontrava-se sob corticoterapia e seis doentes foram tratados com ataluren. Verificou-se uma mortalidade de 23,2%, a maioria por insuficiência respiratória.

Conclusão: Esta casuística é representativa da história natural da doença. O aparecimento recente de terapêuticas em fase 3 de ensaio clínico, nomeadamente a microdistrofina, nas distrofinopatias conferem a esta casuística particular interesse.

CO-23 - Distrofia Muscular de Duchenne Novas Terapêuticas

Cláudia Monteiro¹; Cristina Garrido²; Manuela Santos²

1-Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2-Consulta Doenças Neuromusculares, Unidade Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A história natural da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) alterou-se com corticoterapia. As novas terapêuticas genéticas e moleculares irão mudar a abordagem da DMD. Estas técnicas visam obter a expressão da proteína viável a partir do material genómico do próprio doente, modulando o *splicing* do RNA (*exon skipping*), a tradução do mRNA (*stop-codon readthrough*) ou administração via AAV de transgenes.

O nosso objectivo foi caracterizar os doentes com DMD em seguimento na Consulta de Doenças Neuromusculares do Centro Materno Infantil do Norte desde 2005 até 2023.

Métodos: Estudo retrospectivo e descritivo. Analisadas as variáveis: idade de diagnóstico, estudo genético, elegibilidade para potenciais terapias genéticas, idade perda da marcha, necessidade de VNI e cardiopatia.

Resultados: Total de 35 doentes: mediana de idade de diagnóstico 3 anos (min. 2M-máx. 8A). Foram detetadas deleções em 22 (63%) e mutações pontuais em 13 (37%). Início da corticoterapia com mediana de 5 anos (min. 2A- máx. 8A). Vinte e um doentes(60%) iniciaram com prednisolona, 9 doentes (25%) com deflazacort e três crianças ainda sem critérios para tratamento farmacológico. Do total de 13 doentes com mutações pontuais seis foram elegíveis para ataluren, meses e quatro em associação com corticoterapia. Dos doentes com deleções, 10 são elegíveis para terapêutica com *exon skipping* (exões 45, 51 e 53); três deles inseridos em ensaios clínicos. Quinze doentes (43%) perderam a marcha, com uma mediana de 11 anos (min. 9A-máx. 15A). Realçamos que quatro doentes mantêm marcha para além dos 15 anos, 2 dos quais fizeram terapia modificadora. Em 12 (34%) casos com cardiopatia. Durante o seguimento oito (23%) doentes tiveram necessidade de VNI com mediana de início aos 14 anos (min. 12A-máx. 15A).

Conclusão: Apesar do impacto positivo da corticoterapia na evolução da DMD esta ainda é uma doença devastadora. Salientamos a importância da caracterização dos doentes seguidos para melhorar a abordagem global e eventualmente reconhecer candidatos a terapias inovadoras que surjam com a evolução do conhecimento.

CO-24 - O DESENVOLVIMENTO DOS DOENTES COM AME TIPO I NO ADVENTO DAS TERAPIAS INOVADORAS

Joana Amaral¹; Rui Fernandes²; Alexandra Pedruco¹; Vera Ribeiro¹; Henriqueta Araújo¹; Cármen Costa¹; Isabel Fineza¹¹; Joana Ribeiro¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A atrofia muscular espinhal (AME) e uma doença neuromuscular degenerativa. Com a emergência dos tratamentos inovadores, a AME tipo I é uma doença diferente do ponto de vista de sobrevida e de capacidades motoras. Doentes com AME tipo II têm QI-verbal acima da média, mas esta caracterização é rara em doentes com AME tipo I. O objectivo deste estudo é a caracterização cognitiva em doentes com AME tipo I, acompanhados no nosso centro, tratados com medicação inovadora.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo, aplicando a escala Griffiths para avaliação do desenvolvimento, e estatística descritiva e comparativa.

Resultados: Amostra de cinco doentes, quatro do sexo masculino, três heterozigotos compostos e dois homozigotos para mutações no gene *SMN1*. Quatro doentes têm 2 cópias do gene *SMN2*, e uma doente tem 3 cópias. A avaliação cognitiva foi realizada numa média de idades de 3A8M (min.2A-máx.5A5M). Três doentes tinham via oral e disartria ligeira e 2 eram alimentados exclusivamente por PEG, com disartria moderada/grave. À data de avaliação, quatro doentes mantinham-se sentados sem apoio e 1 era capaz de ortostatismo com apoio. Obteve-se um quociente mediano de 10 na subescala Motora (min.0 max.22), 62 na Pessoal-Social (min.55-max.82), 83 na Linguagem (min.82-max.120), 58 na Coordenação Olho-Mão (min.53-max.62), 65 na Realização (min.56-max.95), e 79 no Raciocínio Prático (min.71 max.93). A mediana do Quociente Geral de Desenvolvimento foi 66 (min.57-max.69). A análise comparativa não demonstrou diferenças estatisticamente significativas entre o Qd-global e o de linguagem, em relação às dificuldades alimentares ($p=0,8$), ou disartria ($p=0,8$).

Conclusão: Os doentes com AME tipo I apresentam um atraso de desenvolvimento, muito ditado pela componente motora. No entanto, a maioria parece ter uma linguagem adequada para a idade. É necessário definir a melhor estratégia para a avaliação destes doentes. A importância de sinalizar outras dificuldades, ajudará a definir estratégias integradas de intervenção.

CO-25 - REVISÃO DAS CAPACIDADES ORAIS E DE DEGLUTIÇÃO EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1

Mafalda Félix Cabral¹; Sofia Bota²; Isabel Afonso²; Sandra Jacinto³; Teresa Painho³; José Pedro Vieira³

1-Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central; 2-Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central; 3-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central

Introdução: As novas terapêuticas para a atrofia muscular espinhal (AME) associam-se a melhoria das funções motoras, regularmente avaliadas por escalas objetivas, contrariamente às manifestações bulbares, como a disfagia. Foi recentemente

proposta uma escala de avaliação das capacidades orais e de deglutição para doentes com AME tipo 1, até aos 24 meses, designada OrSAT (*Oral and Swallowing Abilities Tool*).

Avaliação da evolução das capacidades orais e de deglutição em crianças com AME tipo 1.

Métodos: Estudo retrospectivo longitudinal de crianças com AME tipo 1 diagnosticada entre 2018-2023 num hospital terciário, aplicando a escala OrSAT antes (máximo de 7 pontos até aos 6 meses) e após terapêutica (máximo de 12 pontos a partir dos 10 meses).

Resultados: Identificados sete doentes, idade entre 5 meses-5 anos (mediana 29 meses; IQR 16-61), 71% do sexo feminino. A terapêutica inicial foi nusinersen (n=3) ou onasemnogene abeparvovec (n=4), idade de início mediana de 4 meses (IQR 2-4). Previamente à terapêutica, a escala variou entre 1-7 (média 4.4, SD 2.4) e após terapêutica entre 5-12 pontos (média 7.6, SD 4.6). Apenas um doente desceu 2 pontos, os restantes aumentaram, em média, 5 pontos (SD 2). A videofluoroscopia dos doentes com score mais baixo após terapêutica (1 nusinersen e 2 onasemnogene abeparvovec) revelou distotilidade oro-faríngea grave e ausência de proteção da via aérea. A incapacidade para engolir sólidos e a necessidade de intervenção foram os dois itens mais frequentemente alterados, sendo o menos alterado a necessidade de aspiração durante refeições.

Conclusão: Na maioria dos doentes, a terapêutica parece conferir benefício na disfagia. Verificou-se associação entre scores mais baixos e achados na videofluoroscopia. A gravidade da incapacidade funcional pré-tratamento pode ajudar a prever a progressão nas capacidades de mastigação e deglutição, permitindo uma intervenção mais atempada. Ainda é insuficiente a correlação com o fármaco modificador de doença utilizado.

CO-26 - MIELOPATIA AGUDA EM IDADE PEDIÁTRICA: A IMPORTÂNCIA DE RECONHECER O RARO E TRATAR

Teresa Barata Silvério^{1,2}; **Mafalda Matias**¹; **Alyne Cordeiro**²; **José Paulo Monteiro**¹; **João Carvalho**¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada;
2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada

Introdução: A mielopatia em idade pediátrica é heterogénea em termos de apresentação clínica, etiologia e prognóstico.

Métodos: Estudo descritivo retrospectivo realizado através da consulta dos processos clínicos de doentes internados com clínica de mielopatia não-traumática aguda, no período entre Janeiro de 2018 e Fevereiro de 2023, com recolha de dados demográficos, clínicos e imagiológicos.

Resultados: Incluímos seis doentes, maioria do sexo masculino (4), idade mediana de 15 anos (amplitude 11-17). Relativamente à apresentação, a mielopatia transversa (2) e alteração sensitiva *minor* (2) foram as mais frequentes, seguindo-se da síndrome medular anterior (1) e o síndrome dos cordões posteriores (1). Dois doentes apresentaram distonia focal da mão na escrita (por alteração da sensibilidade proprioceptiva), um doente apresentou envolvimento esfinteriano e um doente polineuropatia sensitivo-motora associada. Em termos imagiológicos, cinco doentes apresentaram lesões intramedulares (3 monosssegmentares e dois longitudinalmente extensas); um doente apresentou lesão intracanalicular extradural, com compressão medular. A etiologia inflamatória foi a mais frequente (4): três doentes com esclerose múltipla surto-remissão, um doente com mielite longitudinalmente extensa com etiologia indeterminada, incluindo anticorpos anti-MOG e anti-AQP4 negativos.

Num doente apurou-se etiologia metabólica (défice de vitamina B12 por consumo recreativo de óxido nítrico) e noutro tumoral (neuroblastoma). Cinco doentes realizaram tratamento agudo, nomeadamente imunossupressão (3), reposição vitamínica e tratamento cirúrgico; um doente, paucissintomático, não realizou tratamento agudo. Todos os doentes apresentaram melhoria clínica, com recuperação da marcha.

Conclusão: A mielopatia é rara na população pediátrica, sendo fundamental o reconhecimento clínico precoce. O espectro de etiologias é amplo, sendo que a marcha diagnóstica deve ser individualizada. O prognóstico é variável, condicionado pela etiologia e pelo tratamento atempado e dirigido.

CO-27 - AVC ISQUÉMICO: ABORDAGEM DE FASE AGUDA E OUTCOMES CLÍNICOS

Joana Filipe Ribeiro¹; **Beatriz Parreira De Andrade**²; **Catarina Caldeiras**^{3,4}; **Margarida Vicente Ferreira**^{4,5}; **Jacinta Fonseca**^{4,5,6}; **Cláudia Melo**^{4,5,6}; **Mafalda Sampaio**^{4,5,6}; **Raquel Sousa**^{4,5,6}

1-Serviço de Pediatria, Hospital Sousa Martins, ULS Guarda;
2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João;
4-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 5-Serviço de Pediatria, UAG Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João; 6-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, UAG Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: O AVC isquémico em idade pediátrica é raro, mas pode associar-se a morbilidade significativa, sendo essencial o reconhecimento e tratamento céleres.

Caraterizar uma população pediátrica com AVC isquémico e avaliar indicações e *outcomes* após tratamento.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional, dos doentes pediátricos (>1 mês), internados com AVC isquémico, entre 2016-2022 no Serviço de Pediatria dum hospital terciário.

Resultados: Registaram-se 18 casos de AVC isquémico, 9 do sexo feminino com idade mediana de 9,6 anos ([6 meses – 17 anos]). Todos se apresentaram com sinais neurológicos focais e 67% apresentavam concomitantemente sintomas não localizadores. O intervalo médio entre a admissão no SU e a realização da TC foi de 2:11 horas. Onze doentes não foram submetidos a tratamentos de reperfusão, devido a: contraindicação da patologia de base (n=4), tempo de instalação > 24 horas (n=3), clínica *minor* (n=2), área de enfarte estabelecida (n=1) e transformação hemorrágica (n=1). Sete doentes realizaram terapêutica de reperfusão (1 trombólise, 2 trombectomia, 4 trombólise seguida de trombectomia), sem complicações. Todos apresentaram uma recanalização parcial ou completa (TICI2a=1; TICI2b=4; TICI3=1). Em 2 doentes não foi possível esclarecer a etiologia e nos restantes registaram-se: cardioembolismo (n=7), vasculopatia rádica (n=2), doença de moya-moya (n=1), angiopatia após varicela (n=1), hipoperfusão (n=1), síndrome anti-fosfolípídeo (n=1), trombose de *flow diverter* (n=1), disseção (n=2). Verificou-se 1 óbito após cirurgia de revascularização por vasculopatia rádica. O estado funcional no seguimento (mediana 3 anos), pela escala de Rankin modificada foi 0 (n=5), grau 1 (n=3), grau 2 (n=7) e grau 3 (n=2).

Conclusão: Apesar da baixa prevalência do AVC em idade pediátrica, existe tratamento eficaz a oferecer, sendo importante a sensibilização de profissionais de saúde e da comunidade. Nesta amostra, a trombólise e a trombectomia revelaram-se seguras. Torna-se crucial o estabelecimento de protocolos de atuação para uma adequada gestão destes doentes.

CO-28 - QUANDO O RARO SE TORNA FREQUENTE: ACIDENTES VASCULARES CEREBRAIS HEMORRÁGICOS EM IDADE PEDIÁTRICA

Mafalda Matias¹; Teresa Barata Silvério^{1,2}; Alyne Cordeiro²; Carolina Oliveira Gonçalves³; João Carvalho¹; José Paulo Monteiro¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada; 3-Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE, Amadora

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) em idade pediátrica é uma emergência médica, requerendo uma orientação terapêutica rápida e multidisciplinar. Cerca de 50% manifesta-se sob a forma hemorrágica, com uma morbimortalidade significativa a longo prazo. O presente trabalho tem como objetivo a caracterização dos casos de AVC hemorrágico acompanhados em Consulta de Neuropediatria.

Métodos: Estudo descritivo retrospectivo realizado através da consulta dos processos clínicos dos casos acompanhados entre 1996 e 2023, com levantamento de dados demográficos, idade e tempo até ao diagnóstico, sintomatologia, estudo etiológico, tratamento realizado e evolução clínica.

Resultados: Identificaram-se um total de 23 casos de AVCs hemorrágicos. Destes, 15 (65.2%) eram do sexo masculino, com uma mediana de idade ao diagnóstico de 9 anos (0-17 anos). A cefaleia de início súbito (74%), com alteração do estado de consciência (61%), vômitos (52%) seguidos de alterações neurológicas focais (39%) e/ou crises epilépticas (26%) foram os principais sintomas descritos. O tempo entre o início da clínica e o diagnóstico foi na maioria inferior a 24h. Em 8 casos foi necessária intervenção cirúrgica de urgência (4 com colocação de derivação ventricular externa e 4 com craniotomia) e em 52% foi iniciado terapêutica com fármacos anti-crise epiléptica (FACE). A causa etiológica mais frequente foi a malformação arterio-venosa (16/23). Outras etiologias encontradas consistiram em rotura de aneurisma (2/23) e doença sistémica autoimune (3/23). A maioria dos casos necessitou de reabilitação prolongada, verificando-se persistência de défices neurológicos focais em 50% da amostra e epilepsia sequelar em 13% dos casos.

Conclusão: Existem diversos desafios na orientação destes casos, destacando-se a escassez de protocolos de atuação estruturados e adaptados a esta faixa etária. Salientamos a necessidade de uma intervenção multidisciplinar no AVC hemorrágico em idade pediátrica, de modo a potencializar a recuperação e otimizar o seu prognóstico.

CO-29 - COMPLICAÇÕES CEREBROVASCULARES NA DOENÇA DE CÉLULAS FALCIFORMES: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Madalena Correia Pires¹; Maria Soto-Maior Costa²; Bárbara Martins Saraiva²; Ana Costa Castro³; Marisa Inácio Oliveira³; Sara Reis Batalha³; Raquel Batista Maia³; Paula Kjällerström³; Rita Lopes Silva⁴

1-Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2-Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3-Unidade de Hematologia Pediátrica, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4-Unidade de Neurologia pediátrica, Hospital

Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução: A Doença de células falciformes (DCF) é uma doença crónica, multisistémica, que compromete a circulação cerebral. O AVC é a principal complicação cerebrovascular. Recomenda-se a realização anual de doppler transcraniano (DTC), a partir dos 18-24 meses para estratificação do risco.

Caracterizar a doença cerebrovascular dos doentes pediátricos com DCF, seguidos em centro terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo unicêntrico dos doentes com DCF e seguimento atual por Neuropediatria.

Resultados: De um total de 196 doentes com DCF, 140 têm seguimento por Neuropediatria (87% genótipo SS). A idade mediana é de 10 anos (2-18), 44% sexo feminino. São naturais de PALOP 85%. Quinze doentes (11%) tiveram AVC entre 1-10 anos, dos quais 11 com clínica subtil, apenas valorizada pelo neuropediatra na consulta subsequente. Na adolescência, 2/3 conhece actuação perante suspeita de AVC. Tiveram crises epilépticas 5%. Reportam cefaleia recorrente 20%, perturbação do sono 49% (mais frequente roncopatia) e cerca de um terço tem perturbação do neurodesenvolvimento. O exame neurológico está alterado em 25% (70% apresenta sinais focais). Realizaram DTC no último ano 74%, 4% com resultado condicional. No eco-doppler dos vasos do pescoço 64% tem alterações, mais frequentemente tortuosidade da ACI tipo *coiling* (40%). Realizaram RM encefálica 23%, alterada em 21 doentes (13 AVCs isquémicos, um AVC hemorrágico, três enfartes silenciosos, sete com vasculopatia). Estão medicados com hidroxycarbamida 87%. Sob regime transfusional regular, por prevenção secundária de AVC, estão 8 doentes.

Conclusão: O AVC, sendo a complicação cerebrovascular mais temida, não é a única. Destacamos o papel do neuropediatra no diagnóstico de AVC com apresentação subtil e na educação da actuação perante suspeita de AVC. Realçamos a prevalência de outras complicações, com impacto na qualidade de vida, como cefaleias e dificuldades de aprendizagem. O seguimento multidisciplinar permite a sua identificação precoce e o início de intervenções terapêuticas adequadas.

CO-30 - DIAGNÓSTICO INTEGRADO E DECISÃO TERAPÊUTICA EM NEURO-ONCOLOGIA PEDIÁTRICA: NOVAS METODOLOGIAS

Ana Azevedo¹; João Passos¹; Sofia Nunes¹; Duarte Salgado¹; Gabriela Caldas¹; Ana Teresa Teixeira¹; Cláudia Constantino¹; Rafael Roque²; Manuela Mafra³; Carlos Pontinha³; Tiago Maia¹; Cláudia Faria²; Maria Manuel Santos²; Amets Sagarrabay³; Dalila Forte³; Lucia Roque¹; Ana Rita Marques¹; Ana Serpa¹; Jorge Lima⁴

1-Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 2-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 3-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE; 4-Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto

Introdução: A neuro-oncologia pediátrica é uma área que requer uma abordagem multidisciplinar e um diagnóstico preciso para a tomada de decisões terapêuticas. Novos métodos de diagnóstico, como o *array* de metilação e painéis NGS, foram desenvolvidas para melhorar a classificação dos tumores pediátricos do sistema nervoso (SN). Neste trabalho, sistematizamos a experiência do Grupo Multidisciplinar de Neuro-Oncologia Pediátrica de Lisboa na utilização destes estudos genéticos na classificação dos tumores.

Objetivos: apresentar os resultados obtidos com os novos

métodos de diagnóstico e descrever as suas implicações prognósticas e terapêuticas.

Métodos: Análise retrospectiva de todos os doentes cujos tumores foram estudados utilizando o *array* de metilação *Illumina's MethylationEPIC* (850K) e o painel NGS *FoundationOne Heme* (FOH), desde 2018, no IPO de Lisboa. Análise estatística descritiva dos mesmos.

Resultados: Cinquenta tumores do SN (49 doentes) foram analisados com o painel FOH. A idade mediana no diagnóstico foi 13 anos (0-23 anos); 50% sexo feminino. Houve alteração do diagnóstico final após o painel FOH em 10 doentes. Em 30 doentes, pelo menos um possível alvo terapêutico foi identificado. Após o conhecimento dos resultados do painel, a abordagem terapêutica foi alterada em 15 doentes. O prognóstico foi alterado em 10 doentes. Treze tumores do SN (13 doentes) foram analisados com o *array* de metilação. A idade mediana no diagnóstico foi de 2,4 anos (0-13 anos); 54% sexo feminino. Houve alteração do diagnóstico final após o *array* de metilação em 10 doentes (2 doentes classificados em subgrupos da mesma entidade). Após o conhecimento do resultado do *array*, a abordagem terapêutica foi alterada em 5 doentes e o prognóstico foi modificado em 10 doentes.

Conclusão: Os resultados destacam a importância das novas metodologias de diagnóstico na neuro-oncologia pediátrica, permitindo a classificação precisa dos tumores e orientação de opções terapêuticas individualizadas.

CO-31 - MOYAMOYA E CIRURGIA DE REVASCULARIZAÇÃO: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL PEDIÁTRICO TERCIÁRIO

Eulália Viveiros^{1,2}; Dalila Forte³; Miguel Correia³; Amets Iraneta³; Mário Matos³; Rita Silva¹

1-Unidade de Neuropediatria do Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2-Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada; 3-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: Moyamoya é uma doença cerebrovascular rara, caracterizada por estenose progressiva da porção intracraniana da artéria carótida interna e os seus ramos proximais com desenvolvimento de proeminentes vasos colaterais. As complicações incluem AVCs isquémicos, hemorrágicos, convulsões, e alterações cognitivas, resultando numa elevada morbilidade e mortalidade.

Fizemos uma revisão retrospectiva da série de casos clínicos de doentes com Moyamoya submetidos a cirurgia de revascularização num hospital pediátrico terciário.

Resultados: Foram identificados quatro casos de Moyamoya, intervencionados seis hemisférios em quatro procedimentos cirúrgicos; duas crianças com doença de Moyamoya (DMM), de etiologia genética e duas crianças com diagnóstico de síndrome Moyamoya (SMM) no contexto de anemia de células falciformes. A idade mediana dos primeiros sintomas 3,75 anos (6 meses – 12 anos), neuroimagem diagnóstica 6,25 anos, idade cirúrgica 7,6 anos. Houve um predomínio do sexo masculino (n= 3, 75%). A manifestação inicial mais frequente foi AVC isquémico (3, 75%) e ocorreram crises convulsivas em 50% dos casos. O tratamento cirúrgico de eleição nas quatro crianças foi a cirurgia revascularização indireta; as duas crianças com DMM foram submetidas à técnica por múltiplos buracos de trépano em ambos os hemisférios afectados, e as duas crianças com SMM realizaram encefaloduroarteriosinangiose (EDAS) no hemisfério afectado. No pós-operatório, duas crianças tiveram AIT e AVC isquémico, sem outros eventos vasculares posteriores. Foi possível obter revascularização por múltiplos buracos de trépano, documentado numa criança por RM com estudo perfusão. No tempo médio decorrido de 2,67 anos, três crianças apresentavam sequelas motoras ligeiras e uma tetraparésia assimétrica. Houve sequelas cognitivas ligeiras em três crianças (75%).

Conclusão: A cirurgia de revascularização indireta é o método de eleição em idade pediátrica, tendo-se constatado, nesta série de quatro casos, que a maioria das crianças apresentou uma boa recuperação motora, sem novos eventos vasculares, suportando que este método cirúrgico é adequado e permite resultados relevantes.

E-POSTERS

EP-01 - SÍNDROME DE ALICE NO PAÍS DAS MARAVILHAS, UMA ENTIDADE HISTÓRICA E ATUAL

Cláudia P. Gonçalves^{1,2}; Cláudia Ribeiro De Moura³; Inês Lemos Martins³; Catarina Magalhães³

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Braga EPE; 2-Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira; 3-Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira Guimarães EPE

Introdução: As alterações da percepção visual na criança trazem consigo dificuldades na sua avaliação. Os diagnósticos diferenciais incluem, entre outras, doenças neurológicas, oftalmológicas e psiquiátricas. Descrito em 1955, a síndrome de Alice no País das Maravilhas é mais prevalente na população pediátrica e está incluído nas causas de distorções visuais.

Caso Clínico: Descrevemos o caso de uma criança de 6 anos, prematuro de 32 semanas, com desenvolvimento psico-

motor adequado, observado no Serviço de Urgência por episódio de alteração da percepção visual, com distorção da realidade descrita como aumento de tamanho de pessoas e objetos, após visita de estudo escolar, sem febre, cefaleias, vômitos ou intercorrências infecciosas recentes associadas. Ao exame objetivo, já assintomático, não foram encontradas alterações, tendo tido alta com indicação para vigilância clínica. Dois meses mais tarde é encaminhado para consulta de Neuropediatria por manter episódios súbitos de alteração da percepção visual, com queixas de macropsia, com duração de algumas horas, com frequência máxima de 4 episódios no espaço de uma semana, associados a medo, sem predomínio horário e que cediam com o sono. Negadas cefaleias, náuseas, vômitos, desequilíbrio, movimentos involuntários, alterações do comportamento, intercorrências infecciosas e ingestão de fármacos ou tóxicos. O seu exame neurológico não apresentava alterações. Realizou estudo complementar com eletroencefalograma e ressonância magnética crânio-encefálica, sem alterações. Excluídos diagnósticos alter-

nativos como infecção, epilepsia e lesões do sistema nervoso central, foi estabelecido o diagnóstico de Síndrome de Alice no País das Maravilhas.

Conclusão: A síndrome de Alice no País das Maravilhas é considerado raro, mas acredita-se que seja subdiagnosticado. Caracteriza-se por distorção da percepção visual, esquema corporal ou experiência temporal, com fenomenologia variada, podendo ser causador de grande angústia para a criança. Engloba uma lista de diagnósticos diferenciais extensa, alguns deles graves, tornando-se um desafio diagnóstico centrado na anamnese, exame objetivo e exames diagnósticos auxiliares dirigidos.

EP-02 - MIOPATIA OSTEOMALÁCICA: UMA CAUSA TRATÁVEL DE FRAQUEZA PROXIMAL

Carolina Oliveira Gonçalves¹; Afonso Sousa²; Inês Foz³; Júlia Galhardo⁴; João Carvalho⁵

1-Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, CHULC-EPE; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE; 4-Unidade de Endocrinologia, Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, CHULC-EPE; 5-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE

Introdução: A fraqueza muscular proximal crónica em idade pediátrica associa-se a doença neuromuscular, frequentemente de causa genética.

Caso Clínico: Criança paquistanesa, sexo feminino, 3 anos e com crescimento estaturponderal adequado. Dieta com exclusão do consumo de carne de porco por motivos religiosos e de peixe, ovo e queijo por opção dos cuidadores. Da história familiar, destacava-se consanguinidade parental (primos em 2º grau). Marcha sem apoio aos 18 meses. Referenciada à consulta por alteração da marcha de início aos 30 meses, de agravamento progressivo, associada a fadiga. Objetivada fraqueza proximal dos membros inferiores com arreflexia, sem atrofia ou hipertrofia muscular. Marcha com bamboleio da anca e lordose lombar ligeira, levantando-se do chão com apoio das mãos, sem sinal de Gowers. Alargamento ligeiro dos punhos. Análises revelaram CK normal (194 UI/L), hipocalcemia (7,1 mg/dL), fosfatase alcalina aumentada (3120 U/L) e magnésio normal (2 mg/dL). Decidido internamento para investigação etiológica, realizando eletromiografia com velocidades de condução normais, mas estudo de agulha inconclusivo por falta de colaboração. Reavaliação analítica documentou 25-hidroxitamina D (25OHD) indoseável (<3 ng/mL), PTH aumentada (312 pg/mL) e fósforo normal (3,8 mg/dL), sugerindo raquitismo calcipénico por défice de vitamina D e hiperparatiroidismo secundário. Radiografias do punho, joelho e tornozelo com extenso alargamento das metáfises dos ossos longos. Medicada com colecalciferol e gluconato de cálcio e feito ajuste nutricional, com melhoria evidente da marcha após poucas semanas. Sete meses depois, conseguia correr e saltar, já não se objetivando fraqueza proximal significativa, mantendo arreflexia nos membros inferiores. Normalização da calcemia, mantendo, ainda, níveis de 25º HD diminuídos.

Conclusão: Este caso ilustra a deficiência de vitamina D como uma etiologia a considerar no diagnóstico diferencial de uma fraqueza muscular proximal. Por ser uma causa tratável de uma miopatia adquirida, o estudo do metabolismo fosfocálcico e da 25OHD não deve ser esquecido na investigação inicial.

EP-03 - MEGALENCEFALIA: DA CAUSA À CONSEQUÊNCIA

Fátima Hierro¹; André Miranda²; Francisca Guimarães²; Fátima Santos²; Ana Filipa Geraldo²

1-Hospital Pedro Hispano; 2-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

Introdução: A megalencefalia é uma apresentação rara na população pediátrica que se define pelo aumento do volume cerebral. É tipicamente diagnosticada na infância precoce e pode apresentar etiologia monogénica ou associação síndrome polimalformativa, com apresentação clínica variável, incluindo atraso do desenvolvimento, défice intelectual, epilepsia e outros sintomas neurológicos.

Fizemos uma revisão das etiologias da megalencefalia, apresentação fenotípica e evolução clínica.

Métodos: Foi realizada a revisão dos estudos de RM cerebral de população pediátrica do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia datados de Janeiro de 2013 a Fevereiro de 2023, identificando os casos de megalencefalia e revendo os registos electrónicos, registando-se a etiologia, a apresentação e progressão clínica.

Resultados: Foram identificados 84 estudos realizados para avaliação de macrocrânia. Destes, 51 apresentavam megalencefalia, 40 do sexo masculino (78,4%), com idade média de 4,3 anos (3 meses – 13 anos). Existiam achados adicionais na RM em 27 crianças, os mais comuns sendo anomalias do corpo caloso, como dismorfia (8) ou hipogenesia (3), espaços perivascularares alargados (6) e polimicrogiria (4). Na maioria dos casos, após estudo etiológico extenso, não foi determinada causa para o aumento do volume cerebral. Registaram-se casos associados às síndromes tumor PTEN-hamartoma, Alagille e tricorninofalângica tipo I, e a osteopatia estriada com esclerose craniana. Foram identificadas variantes de significado desconhecido no estudo genético de 14 doentes. Clinicamente, a maioria destas crianças apresentava-se com perturbações de desenvolvimento intelectual ou psicomotor, uma com epilepsia focal e nove não apresentaram qualquer alteração neurológica ou de desenvolvimento. No *follow-up* observou-se ausência de agravamento sintomático e resposta à terapêutica instituída.

Conclusão: A megalencefalia associa-se nesta coorte sobretudo a perturbação do desenvolvimento de gravidade variável, geralmente estática, existindo crianças assintomáticas. O prognóstico depende da presença e gravidade de patologias associadas, no entanto verificamos evolução positiva com as terapias de reabilitação aplicadas.

EP-04 - REFÚGIO DA PARALISIA INFANTIL (1926-1973)

Mariana Bernardo¹; Amélia Ricon Ferraz¹

1-FMUP

“Pensar o passado para compreender o presente e idealizar o futuro”

Heródoto

Apesar de o 17º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria se intitular “Neuropediatria 2023: O que há de novo?”, as autoras deste trabalho pretendem visitar o passado e percorrer a história de uma instituição (Refúgio da Paralisia Infantil), outrora existente na Rua Bela, nº 24, na Foz do Douro, destinada ao tratamento de crianças e adolescentes portadores de poliomielite, idealizada e dirigida pelo Dr. Henrique Gomes de Araújo (1881-1964), especialista em Neurologia e Psiquiatria,

discípulo de Magalhães Lemos e Júlio de Matos. A poliomielite ou doença de Heine-Medin (na altura conhecida por Paralisia Infantil), é uma doença infecciosa, que apesar de não povoar o nosso imaginário atual, comporta graves implicações a nível do sistema nervoso (paralisia e meningite).

O objetivo das autoras não é trazer algo de novo, ou melhor dizendo, de atual, mas sim contar a história de um lugar e dos seus intervenientes, onde durante quase 50 anos, foram tratadas cerca de 600 crianças por ano, de forma totalmente gratuita, vítimas de complicações neurológicas da poliomielite.

Com esta viagem ao passado pretende-se dar a conhecer a ciência, a técnica, a tecnologia e a natureza dos serviços de saúde prestados na instituição em análise. Este testemunho constituiu um exemplo no presente e para as sociedades vindouras.

EP-05 - O DESAFIO TERAPÊUTICO NA MALFORMAÇÃO DA VEIA DE GALENO

Henrique Queirós¹; Carolina Maia¹; Filipe Palavra^{2,3}; Ricardo Veiga¹; Cristina Pereira^{4,5,6}

1-Área Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança-Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 4-Neuropediatria e Neurofisiologia, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; 5-Rede Europeia EpiCare; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A malformação da veia de galeno (MVG) é uma entidade rara, com uma incidência de 1/25000 nascimentos e representa até 30% das malformações vasculares intracranianas da população pediátrica. Nos recém-nascidos, a apresentação clínica mais frequente é a insuficiência cardíaca congestiva (ICC) grave e existem orientações desenvolvidas para guiar a decisão terapêutica (ex. score de Bicêtre), que pode variar de otimização do tratamento médico a necessidade de intervenção endovascular emergente.

Caso Clínico: Recém-nascido de termo, do sexo masculino, com 10 dias de idade, que iniciou quadro de tosse e noção de cansaço com a alimentação. Ao exame objetivo, apresentava mau estado geral, extremidades frias, sinais de dificuldade respiratória e hepatomegalia. O estudo analítico não revelou alterações, exceto positividade para VSR e o ecocardiograma mostrou uma cardiomegalia generalizada, com veia cava superior muito dilatada. Perante agravamento clínico, realizou ecografia transfontanelar, que revelou uma formação volumosa na linha média compatível com MVG, seguida de angio-TC-CE, que confirmou o diagnóstico. Após discussão do caso com a Neurorradiologia, foi sugerida a reavaliação diária com base no score de Bicêtre, de forma a monitorizar a necessidade de intervenção endovascular precoce. Esteve 5 dias sob ventilação mecânica invasiva e, perante uma pontuação com indicação para tratamento endovascular emergente, realizou, aos 25 dias de vida, embolização parcial da malformação, com redução significativa do respetivo débito. O procedimento decorreu sem complicações e o doente foi extubado no dia seguinte. Teve alta 11 dias depois, hemodinamicamente estável e sem qualquer défice neurológico.

Conclusão: A orientação terapêutica da MVG é extremamente desafiante, especialmente nos recém-nascidos. A prioridade é a terapêutica médica otimizada, mas perante a sua falência, surge a necessidade de tratamento endovascular em contexto emergente. Assim, o recurso a orientações específicas e a multidisciplinaridade das equipas envolvidas são de extrema importância na procura do melhor resultado possível.

EP-06 - NEURODEVELOPMENTAL DELAY IN A PARECHOVIRUS INFECTION OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM

André Morais¹; João Rebelo Lima¹; Rita Pereira¹; Ângela Pereira¹; Helena Silva¹

1-Pediatria, Hospital de Braga

Introduction: Human *parechovirus* (HPeV) is an important cause of central nervous system (CNS) infection in young children. They have been implicated in neurodevelopmental delay, however limited data are available. When HPeV infection occurs with signs of encephalitis, the outcome is worse.

Case Report: A 48-day-old infant was admitted to our emergency department (ED) with fever, vomiting and irritability within two hours of evolution. At the presentation, besides the described symptoms, he had a normal physical evaluation. A thorough investigation with just three hours of fever was conducted, which was unremarkable (no CRP or procalcitonin elevation and no leukocytosis). Because he kept spiking fever every three hours during the time he was in ED, a lumbar puncture was performed that did not show pleocytosis or abnormal protein levels. He started ampicillin and cefotaxime to treat a fever without source condition and was admitted to the Pediatrics Department. He started improving, becoming afebrile after four days. During the internment, he repeated blood analysis, without any worsening (CRP maximum of 12.8 mg/L and no leukocytosis). Afterward, we got information that HPeV was positive in CSF (RT-PCR amplification). All the cultures (blood, urine and CSF) were negative. One year later, he still has an abnormal hearing screening and is now under evaluation.

Conclusion: HPeV infection does not have a specific treatment. However, agent identification can avoid unnecessary treatments and long-term hospitalizations. Although CNS infections without signs of encephalitis are usually assumed to be benign, we present a case of an infant with an abnormal hearing screening after a HPeV infection. Recent studies showed that even in mild cases, there are reports of neurodevelopmental delay after HPeV infections. According to the authors of those studies, it is recommended that infants who have experienced an HPeV SNC infection should receive ongoing monitoring during the initial years following their illness.

EP-07 - USO DE ANTI-EPILÉPTICO PROFILÁTICO NUMA MENINGITE BACTERIANA

João Rebelo Lima¹; Alexandra Vilas Fabião¹; André Morais¹; Inês Candeias¹; Margarida Reis Morais¹; Carla Garcez¹; Maria João Magalhães¹; Helena Silva¹

1-Hospital de Braga

Introdução: A meningite bacteriana é uma infecção potencialmente devastadora, com elevada probabilidade de sequelas neurológicas, nas quais se inclui a epilepsia. A incidência de meningite por *Haemophilus influenzae* (HI) tipo B diminuiu drasticamente com a vacinação universal, contudo há relatos de infecções invasivas por estirpes não tipáveis.

Caso Clínico: Reportamos o caso de um lactente de 7 meses, com diagnóstico recente de otite média aguda (OMA) sob cefuroxima oral. Antecedentes patológicos de sépsis e OMA aos 21 dias e 6 meses, respetivamente. Estado vacinal atualizado. Recorreu ao Serviço de Urgência por febre, vómitos e prostração de agravamento progressivo. Ao exame objetivo apresentava mau estado geral, sinais de desidratação, palidez

cutânea e fontanela anterior abaulada e tensa. Analiticamente constatou-se elevação acentuada dos parâmetros inflamatórios. A punção lombar revelou líquido cefalorraquidiano (LCR) turvo e, perante a suspeita de meningite bacteriana, iniciou ceftriaxone e vancomicina em doses meningéas. A identificação de bacilos gram negativos no LCR justificou a administração de dexametasona. Posteriormente, foi isolado, no LCR, *Haemophilus influenzae* não capsulado (serótipo não vacinal), multissensível. Imagiologicamente evidenciavam-se sinais sugestivos de meningite, higromas e exsudados infeciosos decantados nos cornos occipitais. Optou-se por iniciar profilaticamente levetiracetam. Durante o internamento, um episódio, presenciado pela equipa médica, de movimentos tipo pestanejo, rítmicos, autolimitados e sem alteração do estado de consciência, com EEG à posteriori sem alterações, motivou o aumento da dose do anti-epiléptico que manteve à data de alta.

Conclusão: A meningite bacteriana por HI é um diagnóstico diferencial a considerar em crianças pré-escolares, sobretudo se o programa de vacinação estiver incompleto, e beneficia de corticoterapia precoce. O uso profilático de anti-epilépticos em casos de meningite bacteriana é, atualmente, controverso. Neste caso, atendendo à presença de alterações imagiológicas, nomeadamente de higromas, optou-se pela profilaxia com levitiracetam.

EP-08 - FROM LIVER TO MUSCLE: A RETROSPECTIVE STUDY OF DIAGNOSTIC SUSPICIONS AND ANALYTICAL CHANGES

Inês Faustino¹; Pedro Faustino^{2,3}; Joana Afonso Ribeiro²; Alexandra Canha⁴; Dina Domingues⁴; Filipe Palavra^{2,5,6}

1-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra; 2-Center for Child Development – Neuropediatrics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Neurology Department, Hospitais da Universidade de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 4-Laboratory of Clinical Pathology, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 5-Laboratory of Pharmacology and Experimental Therapeutics, Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (ICBR), Faculty of Medicine University of Coimbra, Coimbra; 6-Clinical Academic Centre of Coimbra, Coimbra

Introduction: Alanine transaminase (ALT) and aspartate transaminase (AST) are usually used as biochemical indicators of hepatocellular injury. However, they are not unique to hepatocytes, and can be elevated in muscle disease. Creatine kinase (CK) is a reliable mean of determining if high transaminase levels are associated with muscle disease. Our goal is to understand how this investigation is conducted in our center.

Methods: Retrospective observational study, including all children aged between 0-18 years, with elevated ALT and/or AST and normal total bilirubin, during the year 2021, in our center. Provenance, clinical context and management after the detection of high AST/ALT, including simultaneous determination of CK and neurological follow-up were analyzed. A descriptive analysis was made.

Results: We included 383 children, with a mean age of 9.55±5.7 years, and a male:female ratio of 1.4:1. Two hundred and fifty (65%) samples came from the outpatient clinic, 93 (24%) were obtained during hospitalization and 40 (11%) from the emergency department (ED). The distribution of high ALT/AST samples and simultaneous CK requests were as follows: Hepatology – 106 studies with high ALT/AST, 34 (32.1%) with simultaneous CK; Oncology – 5 out of 59 (8.5%); ED – 13 out of 40 (32.5%); Center for Child Development – 9 out of 17 (53%); General Pediatrics hospitalizations – 5 out of 13 (38.5%). From

the total of 383 children with high ALT/AST, 18 had concurrently elevated CK, 3 (16.7%) in relation with neurological or metabolic disease. Eight children had elevated transaminases or CK without a definitive etiology.

Conclusion: In our center, pediatric hepatologists frequently order serum CK determinations. Otherwise, CK is predominantly measured when muscle manifestations exist or if a neurodevelopment study is in place. Our results should increase awareness to extra-hepatic sources of transaminases elevation, such as the muscle, and the role of simultaneous CK dosing.

EP-09 - LINCE PROJECT: A RAPID DIAGNOSIS OF NEURONAL CEROID LIPOFUSCINOSES 1 AND 2

Paulo Gaspar¹; Lisbeth Silva¹; Raquel Neiva¹; Cristina Garrido³; Manuela Santos²; Mónica Vasconcelos⁴; Laura Vilarinho¹
1-National Institute of Health Dr. Ricardo Jorge. Neonatal Screening, Metabolism & Genetics Unit, Human Genetics Department; 2-Portuguese League Against Epilepsy; 3-Pediatric Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Portuguese Society of Neuropediatrics

Neuronal ceroid lipofuscinosis (NCL) is a heterogeneous group of neurodegenerative lysosomal storage disorders with onset essentially in childhood. Recently, in Portugal the LINCE Project emerged intending to make clinicians aware of the importance of an early diagnosis for NCLs. This project is a scientific partnership of the Portuguese Society of Neuropediatrics and the Portuguese League Against Epilepsy with the laboratory partnership of the National Institute of Health Dr. Ricardo Jorge.

This project is a diagnostic tool for NCL1 and NCL2. The activity of the lysosomal enzymes palmitoyl protein thioesterase 1 (PPT1) and tripeptidyl peptidase 1 (TPP1), respectively, were determined in dried blood spots (DBS).

The preliminary results of this project will be presented, concerning the number of samples studied, phenotypic presentation, age-range and identified patients.

The LINCE project allows, easily and simply, to identify and characterize cases of NCLs existing in pediatric age allowing an early intervention.

EP-10 - MOGAD: THE ROLE OF MRI IN THE DIAGNOSIS OF A BILATERAL OPTIC NEURITIS

Francisco Miguel Rodrigues¹; Rita De Sousa¹; Rui Pedro Pais¹; Catarina Paiva²; Joana Ribeiro³

1-Serviço de Imagem Médica – Neuroradiologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG) is a protein located on the surface of oligodendrocytes, which is believed to play a crucial role in the myelination of nerves in the central nervous system (CNS). Antibodies against this protein are associated with a spectrum of diseases, known as MOG antibody-associated disease (MOGAD), which is characterized by inflammatory demyelination of the CNS, but presents different evolution and treatment from multiple sclerosis (MS). Magnetic resonance imaging (MRI) is considered the first-line diagnostic exam for MOGAD. We present a pediatric case with bilateral severe optic neuritis as a sole presentation, in which MRI features

were important to direct diagnosis.

Case Report: We present the case of a 16-year-old Caucasian female with no known medical history and no family history of autoimmune diseases. She presented to the emergency department with subacute bilateral visual loss and orbital pain that worsened with eye movement, particularly in the right eye, for the past three days. Upon ophthalmic examination, the patient had a visual acuity of 0.2 in the left eye and no light perception in the right eye. Bilateral papilledema was present, worse in the right eye, along with retinal left eye stretch marks and candle-light hemorrhage in the optic nerve head, and bilateral venous engorgement. A computed tomography (CT) scan showed possible enlargement and spontaneous hyperdensity of the optic nerves. MRI revealed strictly bilateral optic neuritis, with slight right lateralization with anterior predominance, mainly after gadolinium administration. CSF study was normal. She began pulse methylprednisolone, with progressive improvement. Anti-MOG antibodies were positive.

Conclusion: The presentation of MOGAD can be limited to a single clinical complaint and a single MRI change. In patients with such symptoms, it is essential to consider MOGAD as one of the primary differential diagnoses, especially with a suggestive MRI.

EP-11 - ENCEFALOPATIA POR MUTAÇÃO NO GENE *CHD2* COM CRISES SENSÍVEIS A PADRÕES

Ângela Pereira^{1,7}; Amélia Mendes^{5,6}; Adriana Ribeiro⁵; Jorge Diogo Da Silva^{2,3,4}; Rui Chorão^{5,7}

1-Hospital de Braga, Braga, Portugal; 2-Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGM), Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 4-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 5-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Portugal; 7-Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A encefalopatia associada a alteração no gene *CHD2* engloba epilepsias reflexas, nomeadamente à estimulação fótica e pode associar-se a crises auto-induzidas. As crises desencadeadas por padrões geométricos são muito raras e a testagem deste possível desencadeante não é realizada como prova de activação de retina.

Caso Clínico: Adolescente de 15 anos, com alterações do comportamento (desafiante, isolamento, sensorial) e mais tarde evidenciando dificuldades de aprendizagem (QI muito inferior). Início da epilepsia aos 7 anos, com ausências, crises mioclónicas e esporádicas tónico-clónicas generalizadas. Surgiram crises epilépticas, muitas vezes induzidas pela doente, reflexas a padrões de visualização (azulejos, folhas listadas, tecidos com riscas ou quadrados). O benefício dos fármacos anti-criSES epilépticas foi limitado e as medidas de evicção conduziram a alguma melhoria clínica. Mantém défice de atenção e perturbação da comunicação, beneficiando de apoio psicoterapêutico. EEGs iniciais com actividade paroxística posterior bilateral. Exames subsequentes com actividade epileptiforme generalizada desencadeada pela fotoestimulação e por padrões visuais, com indução de crises electroclínicas. A imagem estrutural foi normal. O estudo genético revelou heterozigotia para a variante provavelmente patogénica c.361C>T(p.(Arg121*)) no gene *CHD2*, causal de encefalopatia epilética e do desenvolvimento tipo 94.

Conclusão: A particularidade deste caso deve-se à existência de crises epilépticas, nomeadamente auto-induzidas, desen-

cadeadas pela visualização de padrões geométricos. Alertamos para a importância de o estar nos exames de EEG, de forma a confirmar o aparecimento de alterações gráficas ou de crises em relação a estes estímulos. Descrevemos a presença deste tipo de epilepsia associada a défice intelectual e perturbação do espectro do autismo num caso de encefalopatia por alteração no gene *CHD2*.

EP-13 - SEVERE HEMISPHERIC MALFORMATION AND INTRAFAMILIAL PHENOTYPIC VARIABILITY ASSOCIATED WITH GATOR1 COMPLEX GENE *NPRL3*

Joana Fonte¹; Francesco Deleo²; Roberta Di Giacomo²; Eugenia Tosi³; Barbara Castelloti⁴; Cinzia Gellera⁴; Tiziana Granata⁵; Francesca Ragona⁵

1-Neurology Department, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Epilepsy Unit, Fondazione IRCC Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan, Italy; 3-University of Milan, Italy; 4-Unit of Medical Genetics and Neurogenetics, Fondazione IRCC Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan, Italy; 5-Department of Pediatric Neuroscience, Fondazione IRCCS Istituto Neurologico Carlo Besta, Milan, Italy

Introduction: Mutations in *GATOR1* genes of the amino acid-sensing branch of the mTORC1 pathway, have been associated with a broad spectrum of lesional and non-lesional epilepsies, mainly focal epilepsies and malformations of cortical development.

Case Report: A 10-day-old term male infant started stereotyped episodes, in wakefulness, characterized by head deviation and clonic movements of the upper limb, lasting 30-40 seconds, and a cluster of spasms. A metabolic evaluation revealed normal results. Initial EEG showed an asymmetric organization characterized by a right-side burst-suppression pattern. A cluster of focal seizures was recorded with a right-side correlate. The brain MRI revealed a large right hemispheric malformation (temporo-parieto-occipital), characterized by pachygyria and dysplasia. He started treatment with vigabatrin, with partial efficacy on spasms. Carbamazepine was subsequently added. The patient has a positive family history. The maternal grandmother and granduncle present cryptogenic focal epilepsy, well-controlled and drug-resistant, respectively. Both started having seizures during childhood and MRI is normal. An epilepsy NGS panel was performed in the proband and showed a heterozygous, probably pathogenic variant in the *NPRL3* gene, a component of the *GATOR1* complex (p.Tyr318Ter,954C>G). Analysis of the family samples showed the presence of this same variant in the mother (asymptomatic) and maternal grandmother (focal epilepsy). At the last evaluation, the patient is 2 years old, he has moderate global psychomotor delay, subtle left hemi-syndrome and presents drug-resistant focal motor seizures (12 episodes/monthly).

Conclusion: This case report shows a variable expressivity and incomplete penetrance in the same germline mutation in the *NPRL3* gene, ranging from asymptomatic carrier (mother), focal epilepsy (grandmother) and severe hemispheric malformation (proband). The underlying mechanisms for this phenotypic heterogeneity are still unknown. However, they share a common biological mechanism, which raises the possibility of a common treatment targeting this molecular pathway.

EP-14 - AS TEMÍVEIS COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS DA MENINGITE BACTERIANA

Francisca Gomes¹; Sara Rodrigues¹; Ana C. Rocha¹; Miguel Sá Breda²; Augusta Gonçalves¹; Manuela C. Alves¹; Helena Silva¹
1-Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Braga

Introdução: A meningite bacteriana na infância apresenta um elevado risco de morbilidade. Entre as complicações neurológicas, destacam-se o envolvimento dos pares cranianos e a surdez. O *Streptococcus pneumoniae* é o agente etiológico associado a pior prognóstico, podendo em até 30% dos casos causar surdez neurossensorial transitória ou permanente. Uma glicorraquia <10,8 mg/dL representa um fator de risco para surdez.

Caso Clínico: Criança de 15 meses, sexo masculino, antecedentes pessoais irrelevantes, recorreu ao Serviço de Urgência por febre com 24 horas de evolução, vômitos, recusa alimentar e prostração. Ao exame objetivo, com mau estado geral e sinais meníngeos. Analiticamente, parâmetros inflamatórios aumentados. Realizou punção lombar: pleocitose (1213/uL), proteínas aumentadas (1,66 g/L) e glicorraquia <4 mg/dL. Iniciou antibioticoterapia empírica com ceftriaxone e vancomicina, que manteve após isolamento de *Streptococcus pneumoniae* serótipo 29/35B, multissensível. Agravamento clínico com atingimento dos pares cranianos com ptose palpebral esquerda ao quarto dia de internamento. Imagiologicamente, apresentava exsudado cerebral bilateralmente, hipercaptação leptomeníngea em torno do tronco cerebral e pelos nervos oculomotores, trigémino direito e feixes estatoacústicos, com opacificação otomastoideia bilateral. Iniciou levetiracetam profilático e foi submetido a miringotomia bilateral com colocação de tubos de ventilação transtimpânicos. Às 5 semanas de antibioterapia, apesar de clinicamente melhorado e resolução da ptose, objetivada surdez total à direita.

Conclusão: As complicações neurológicas da meningite bacteriana, ainda que com terapêutica atempada e adequada, são comuns e dificilmente preveníveis. O acompanhamento destas crianças exige observação multidisciplinar a longo prazo, envolvendo a Pediatria, Neuropediatria e outras especialidades como a Otorrinolaringologia e a Oftalmologia.

EP-15 - SEIZURES AND DEVELOPMENT DELAY, WHAT NOT FORGET

Ana Isabel Moreira Ribeiro¹; Adriana Roman¹; Ana I. Cunha¹; Cristina Rodrigues¹; Cláudia Magalhães¹; Helena Silva¹
1-Pediatric department, Braga Hospital

Introduction: The clinical manifestations of inborn errors of metabolism (IEM) may include findings in virtually every system. However, neurological signs are the most frequent, which include lethargy, seizures, developmental delay or regression, abnormalities of tone, and motor problems, among others.

Case Report: We report the case of a 6-month-old female infant born to non-consanguineous parents after an uneventful 40-week supervised pregnancy. Unchanged neonatal ultrasound, euthymic birth, Apgar score 9/10/10. No changes in the screening test of the National Program for Early Diagnosis (PNDP). The infant's medical history revealed mild bilateral pylocaliceal ectasia and did not pass the Universal Neonatal Hearing Screening on the left. She was referred to the Emergency Department for hyperextension of the upper and lower limbs, chewing movements and episodes of eye retroversion lasting a few seconds, without fever. On objective examination, she pre-

sented axial hypotonia, and weak head control, with a preferential head position to the left. Additionally, the inability to fixate and follow objects and poor reaction to sounds was noted and confirmed by ophthalmology. With auricular sinus and macrocephaly. Analytically with no alterations to highlight-lactates-3.0 mmol/L, pyruvate-0.46 mg/dL, ammonia-89 ug/dL-with the collection of an additional metabolic study. An electroencephalogram evidenced ill-defined and disorganized baseline activity, with very frequent bilateral temporo-occipital epileptiform activity, with left predominance. No significant findings were found on cranioencephalic and neuroaxial MRI. Afterward, she started levetiracetam 20 mg/kg/day, with a gradual increase up to 40 mg/kg/day. After initiating therapy, the daily frequency of seizures decreased. During hospitalization, the results of the metabolic study revealed D2 methylglutaric aciduria which was molecularly confirmed. She was transferred to the Local Referral Center to optimization therapeutic and proceeding study, where maintained follow-up with a multidisciplinary team.

Discussion: The authors believe it is relevant to share this case to emphasize the importance of evaluating the possibility of IEM as an underlying cause of seizures or developmental delay, considering the importance of providing an accurate prognosis, genetic counseling, and specific therapy, if available.

EP-16 - EPILEPSIA NEONATAL ASSOCIADA AO GENE *PTEN*: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR

Joana Catanho¹; Susana Lemos Ferreira¹; Ana Moreira²; Inês Carvalho¹

1-Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal;
2-Serviço de Pediatria Neurologia, Hospital de Faro, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Portugal

Introdução: O gene *PTEN* é um supressor tumoral que codifica a enzima fosfatase homóloga à tensina, que regula negativamente o eixo de sinalização PI3K-Akt, essencial à sobrevivência e proliferação celular. Variantes patogénicas germinativas deste gene estão associadas a variabilidade fenotípica que representa o espectro da síndrome do hamartoma *PTEN* (ORPHA:306498), caracterizada por macrocefalia, sobrecrecimento segmentar, perturbação do neurodesenvolvimento, polipose intestinal e risco acrescido para tumores.

Caso Clínico: Reportamos o caso de filha primogénita de casal não consanguíneo e saudável. Gravidez vigiada, parto por cesariana às 40 semanas de gestação por apresentação pélvica. Índice Apgar 10/10; peso P77; comprimento P51 e perímetro cefálico (PC) P83. Em D2, observada cianose peribucal, dessaturação, hipotonia, agitação psicomotora e nistagmo horizontal, que motivou internamento na Unidade de Neonatologia. Em D5, novos episódios de cianose, hipotonia, movimentos oculares e mastigação. Estudos imagiológicos realizados: TC-CE revelou hiperdensidade occipital esquerda, sub-cortical; RM-CE identificou displasia cortical no lobo occipital esquerdo e dilatação do ventrículo lateral esquerdo. O EEG registou anomalia de ondas abruptas positivas sobre as derivações occipitais esquerdas. Alta a D23, com diagnóstico de epilepsia e displasia cortical focal, medicada com antiépiléticos. RM-CE aos 2 anos revelou provável megalencefalia focal esquerda com córtex displásico. Observada em consulta de Genética aos 2 anos, apresentando epilepsia refractária (a aguardar cirurgia), desenvolvimento psicomotor adequado, macrocefalia (PC 54,5 cm, +5,1 DP), bossa frontal, epicantos, base nasal alargada, hiperlaxidão ligamentar, estrabismo e nistagmo. Foi solicitado painel NGS para Macrosomia/

macrocefalia/hemimegalencefalia/hemi-hipertrofia (26 genes), sendo identificada a variante patogénica em heterozigotia, de novo, c.405dup(p.(Cys135Metfs*44)), no gene *PTEN*.

Conclusão: Epilepsia e alterações do EEG são características descritas associadas a variantes patogénicas do gene *PTEN*, especialmente se presente displasia cortical focal. Estabelecer a etiologia molecular permite realizar aconselhamento genético dirigido, prognóstico e seguimento clínico precisos, assim como também possibilidade de eventualmente desenvolver alvos terapêuticos específicos.

EP-17 - CEFALIA, HIPERTENSÃO ARTERIAL E DOENÇA VASCULAR CEREBRAL: QUANDO OS GENES DISSIPAM A NUVEM DE FUMO DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Fábio Gomes^{1,2}; **Pedro Faustino**^{1,2}; **Joana Mendes**³; **Rui Pedro Pais**⁴; **Clara Gomes**⁵; **José Augusto Costa**⁶; **Filipe Palavra**²

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar da Cova da Beira, Covilhã; 4-Serviço de Imagem Médica – Unidade 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-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Introdução: A síndrome de Moyamoya é uma vasculopatia cerebral crónica e progressiva, caracterizada por estenose da porção intracraniana das artérias carótidas internas (ACI) e dos seus ramos proximais. Estas alterações levam à formação de neovasos colaterais com o típico padrão de “nuvem de fumo”. A cefaleia é dos sintomas de apresentação mais comuns, assumindo frequentemente características sugestivas de enxaqueca.

Caso Clínico: Adolescente de 15 anos de idade, observada pela primeira vez em consulta de Neurologia aos 10 anos, por uma cefaleia episódica (1-2 dias por mês) intensa, hemcraniana, associada a náuseas, vómitos e fotofonofobia. Negava sintomas sugestivos de aura e registava-se história familiar de cefaleia não especificada, na mãe e avó materna. Assumiu-se o diagnóstico de 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 da existência de estenose da artéria renal. 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 com padrão de vascularização colateral do tipo Moyamoya, aspeto confirmado por angiografia convencional e necessitando de cirurgia de revascularização cerebral. Realizou estudo genético por *whole exome sequencing* (WES), que revelou duas variantes em heterozigotia no gene *ROBO4*, previamente não descritas, sendo uma delas classificada como provavelmente patogénica, podendo contribuir para o fenótipo.

Conclusão: Na síndrome de Moyamoya, a cefaleia vascular associada pode ser considerada uma fenocópia da enxaqueca. Este caso ilustra a diferença entre “doença” e “síndrome” de Moyamoya, uma vez que a doença cerebrovascular desta utente parece estar associada a uma patologia vascular com atingimento sistémico e geneticamente determinada.

EP-18 - ESTAVA NA CARA: DIAGNÓSTICO DE CAUSA GENÉTICA RARA DE MACROCEFALIA

Rita Lages Pereira¹; **Adriana Romano**¹; **André Morais**¹; **Ivo Nevess**¹; **Maria Lopes-De-Almeida**²; **Helena Silva**¹; **Ângela Pereira**¹
1-Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2-Serviço de Genética Médica, Hospital de Braga

Introdução: O perímetro cefálico (PC) reflete de forma direta o crescimento craniano sendo fundamental na avaliação neurológica nos primeiros anos de vida. Causas genéticas, raras, como síndrome de Sotos devem ser consideradas. O seu diagnóstico é essencialmente clínico e associa hipercrecimento, facies peculiar e alterações neurológicas não progressivas. O atraso de desenvolvimento psicomotor é frequente, associado a hipotonia e dificuldades na coordenação. Outras características incluem escoliose, anomalias cardíacas e genitourinárias. Os achados na neuroimagem parecem ter aspectos comuns, como ventriculomegalia, anomalias da linha média ou atrofia cerebral.

Caso Clínico: Criança de 20 meses, sexo masculino, segundo filho, natural do Panamá. Como antecedentes destacamos pré-eclâmpsia materna e irmã de 7 anos em estudo de albinismo mucocutâneo. Apresentava estatura superior ao percentil 97 e macrocefalia desde o nascimento. Ao exame objetivo com dismorfias faciais e pele e faneras muito claras. Atraso do desenvolvimento motor, hipotonia global e marcha de base alargada. Realizou ressonância magnética do crânio que mostrou uma redução global do volume da substância branca supratentorial e hipoplasia do septo pelúcido. Ecocardiograma revelou comunicação inter-auricular *ostium secundum* moderada. Após avaliação por Genética Médica, realizou estudo genético que confirmou o diagnóstico de síndrome de Sotos: foi identificada em heterozigotia a variante provavelmente patogénica c.4681C>T no NSD1. Iniciou intervenção precoce com fisioterapia, terapia da fala e terapia ocupacional. Atualmente é seguido em consulta com apoio multidisciplinar e beneficia de várias terapias.

Conclusão: Com este caso, os autores pretendem sensibilizar para a identificação da síndrome de Sotos e alertar para a importância da história e observação clínicas com medição do perímetro cefálico. A divulgação de doenças genéticas raras poderá facilitar o seu reconhecimento, melhorando o diagnóstico atempado, vigilâncias recomendadas e aconselhamento genético.

EP-19 - UM RARO RELATO DE UM TIPO DE CRISES NÃO EPILEPTICAS, AS CRISES ATÓNICAS DA CABEÇA

Sandra Soares Cardoso¹; **Marta Vila Real**²; **António Campos**³; **Fátima Santos**²

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu; 2-Unidade de Neurociências da Infância e Adolescência, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia-Espinho, Gaia; 3-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia-Espinho, Gaia

Introdução: Em 2013 foram descritas por Capovilla *et al* as crises atónicas da cabeça como um novo tipo de crises não epilepticas (CNE), com apresentação típica no segundo semestre de vida. Estas são caracterizadas por repetidas quedas de cabeça, podendo mimetizar a mioclonia epileptica negativa do pescoço ou até espasmos infantis.

Caso Clínico: Lactente do sexo feminino, 8 meses, ex-prematura de 30 semanas, com desenvolvimento psicomotor adequado. Trazida pela mãe ao Serviço de Urgência com quadro de

8 dias de evolução de vários episódios em salva de queda da cabeça, com segundos de duração e com retorno espontâneo ao estado habitual. Sem outra sintomatologia associada.

À observação com dúvidas se menor mobilidade espontânea do membro superior esquerdo, sem outras particularidades. Realizou estudo analítico sem alterações, excepto CK 340 U/L e tomografia computadorizada crânio-encefálica sem alterações. Pela suspeita de epilepsia vs CNE foi decidido internamento para vigilância e investigação complementar. No vídeo-EEG, os traçados de vigília e sono foram normais, não se registando atividades epileptiformes. Durante a estimulação luminosa intermitente foi registado episódio de queda da cabeça, associada a movimento, sem silêncio eletromiográfico dos trapézios nem correlato eletroencefalográfico ictal. No estudo complementar metabólico não foram detetadas alterações de relevo. Durante o internamento manteve alguns episódios de queda da cabeça até ao 6º dia, com posterior normalização e à data de alta apresentava-se sem alterações ao exame objetivo. Repetiu vídeo-EEG em ambulatório prolongado, em que a eletrogénese cerebral de base na vigília e no sono (N1, N2, N3, R) foi normal, não se registando quaisquer eventos paroxísticos.

Conclusão: O diagnóstico diferencial entre epilepsia e CNE é extremamente desafiador, principalmente em idade pediátrica, não havendo consenso em *guidelines*. Existem muito poucos casos relatados desta entidade, pelo que deve ser considerada para evitar falsos diagnósticos de epilepsia.

EP-20 - O CONTRIBUTO DA ANÁLISE GENÓTIPO-FENÓTIPO PARA A ORIENTAÇÃO CLÍNICA DE UMA CRIANÇA COM CRISES EPILÉTICAS

Ana Miguel Capela¹; Maria Abreu¹; Cristina Garrido²; Ana Brandão³; João Freixo³; Cláudia Falcão Reis^{1,4,5}

1-Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães – Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Portugal; 2-Unidade de Neuropediatria – Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Portugal; 3-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; 4-Portugal Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School

of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 5-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal

Introdução: A maioria das epilepsias tem hereditariedade complexa, com identificação de uma etiologia genética na maioria dos casos. Genes associados a epilepsia tem frequentemente vários fenótipos associados, desde epilepsias refratárias de início em idade precoce, a casos "benignos" familiares. A correta classificação da epilepsia é importante para determinar o tratamento e o seguimento médicos.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um menino de 2 anos com epilepsia no período neonatal, descrita como episódios autolimitados de olhar vago/fixo, hipertonia e clonias dos membros superiores. Aos 4 meses repetiu crises: teve um episódio convulsivo mais prolongado com 25 minutos de duração. Iniciou terapêutica com levetiracetam, sem novos episódios convulsivos nesta data.

Foi realizada investigação etiológica, incluindo painel NGS de Epilepsias (IBMC-CGPP), que detetou uma deleção (~151.2Kb) na região 20q13.33, de novo, classificada como patogénica, envolvendo os genes *KCNQ2*, *CHRNA4*, *EEF1A2*. O gene *KCNQ2* está associado a dois fenótipos distintos: encefalopatia epilética (EE) 7, de hereditariedade autossómica dominante (hAD) (#MIM613720) e epilepsia neonatal autolimitada 1, hAD (#MIM121200). O gene *CHRNA4* está associado a epilepsia frontal noturna 1, hAD (#MIM600503). O gene *EEF1A2* está associado a EE 33, hAD (#MIM616409) e PDI 38, hAD (#MIM616393).

Conclusão: A ausência de descrição de deleções sobreponíveis à do probando dificulta a determinação prognóstica. Apenas o gene *KCNQ2* apresenta evidência clara de patogenicidade em haploinsuficiência, estando os fenótipos associados aos genes *CHRNA4* e *EEF1A2* descritos maioritariamente em casos com variantes *missense*. Adicionalmente, deleções completas do gene *KCNQ2* cursam com fenótipo mais ligeiro (#MIM121200), compatível com a evolução clínica apresentada. O único caso descrito com deleção contígua *KCNQ2* e *CHRNA4* tem um fenótipo de epilepsia síndrómica que não parece ser atribuível apenas à deleção. A análise do genótipo, considerando o fenótipo da criança, permitiu presumir pelo diagnóstico de epilepsia neonatal autolimitada 1 e orientar a vigilância clínica.

COMUNICAÇÕES BREVES

CB-01 - KMT2B VARIANTS IN A GROUP OF PATIENTS WITHIN PEDIATRIC AGE: TWO NOVEL VARIANTS AND TWO CASES WITH ATYPICAL PRESENTATION

Alexandra Lopes¹; Ana Lopes¹; Paulo Silva¹; Sara Morais¹; Ana Filipa Brandão¹; Fátima Lopes¹; Rita Bastos-Ferreira¹; André Jorge²; Cristina Januário²; Henrique Moniz Costa³; Ana Catarina Brás²; Rita Quental⁴; Miguel Leão⁴; Joana Damásio^{1,5}; Marina Magalhães⁵; João Parente Freixo¹; Jorge Sequeiros^{1,6}; Jorge Oliveira¹

1-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, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário

de Coimbra, EPE, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE, Vila Nova de Gaia, Portugal; 4-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário de São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 5-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital de Santo António, Portugal; 6-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introduction: *Lysine-specific methyltransferase 2B* gene encodes for a member of the SET/MLL protein family, involved in the generation of epigenetic marks, pivotal for gene activation and essential for development. *KMT2B* was initially associated with early onset dystonia but it has recently emerged as involved in more complex and syndromic presentations with

neurological symptoms.

Case Report: We present clinical and genetic data from five patients with *KMT2B* causal variants and early onset disease presentation with or without dystonia, including two cases with atypical phenotypes. NGS multigene panels, based on whole-exome sequencing, was applied, according to the medical request. The first patient presented with ataxia, subtle dystonia and polyneuropathy with onset before reaching 16 years of age and harbored a splice-site variant (NM_014727.3(*KMT2B*):c.3334+1G>A). The second case, with a syndromic presentation including dysmorphic features and intellectual disability, but no dystonia, carried a novel frameshift variant (NM_014727.3(*KMT2B*):c.5565_5567delinsT, p.Ala1856Profs*115). In both patients, *KMT2B* loss of function variants arose de novo. Additionally, we reviewed the data on three Portuguese patients diagnosed in our laboratory with dystonia arising during infancy, who carry *KMT2B* disease-causing variants. One patient with isolated dystonia carried a recently described missense variant (NM_014727.3(*KMT2B*):c.5285G>A, p.Arg1762His). In the two other patients, with complex dystonia, a frameshift (NM_014727.3(*KMT2B*):c.3800_3807del, p.Glu1267Alafs*35) and a missense variant (NM_014727.3(*KMT2B*):c.5330G>C, p.Arg1777Pro) were identified, both likely pathogenic. Only one had been reported.

Conclusion: In summary, our report expands the mutational spectrum of *KMT2B* gene with two novel variants and further explores its association with atypical and syndromic phenotypes. The molecular mechanism explaining such disparate phenotypes is still under investigation.

CB-02 - DOENÇA DO MOVIMENTO HIPERCINÉTICA COMPLEXA ASSOCIADA AO GENE *TCF20*

Mariana Neves¹; Juliette Dupont¹; João Carvalho²; Maria João Fonseca²; Ana Berta Sousa¹

1-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital Garcia de Orta

Introdução: Cerca de 70 indivíduos com perturbação do neurodesenvolvimento associada ao gene *TCF20* (OMIM #618430) estão descritos na literatura. A maioria apresenta AGD/PDI e patologia do comportamento com hereditariade autossómica dominante. Pior caracterizados estão os movimentos hiperkinéticos associados ao *TCF20*, com 11 indivíduos reportados com manifestações deste foro (Torti et al, Vitriani et al e Svorenova et al), que incluem tremor, discinésia, distonia e mioclonias. Apresentamos a caracterização clínica de um caso de doença do movimento hiperkinética complexa de início na primeira infância associado ao gene *TCF20*.

Caso Clínico: Rapariga, 10 anos, primeira filha de casal não consanguíneo. História na família paterna de tremor e distonia com início na vida adulta (avó, dois tios-avós e primo em segundo grau). Apresentou desde os 9 meses tremor e dificuldades na coordenação motora. Aos 5 anos, em primeira avaliação neuropediátrica, apurou-se tremor de ação dos membros superiores (MSs) com perturbação da motricidade fina e disartria, com melhoria após propranolol e tri-hexifenidilo. Aos 8 anos notámos mioclonias dos MSs e cefálicas, principalmente de ação, sensíveis a estímulos tácteis. Adicionalmente apresentava distonia na escrita e postura dos MSs e discreta coreia generalizada dos membros e face mais evidente na marcha/corrida. A investigação com WES identificou uma variante de novo, provavelmente patogénica, em heterozigotia no gene *TCF20* (c.4822C>T, p.Gln1608*).

Conclusão: A descrição deste caso pretende a melhor caracterização da doença do movimento associada ao gene *TCF20*. Svorenova et al descreveu dois indivíduos cuja distonia com início na primeira infância foi a principal manifestação clínica. O fenótipo atual é até evocativo de uma distonia mioclónica, exemplificando bem a variabilidade e dificuldade na caracterização fenomenológica das doenças do movimento hiperkinéticas em idade pediátrica. De referir ainda que o gene *TCF20* é parálogo do gene *RAI1*, classicamente associado à síndrome Smith-Magenis (OMIM #182290), estando descrita alguma sobreposição fenotípica.

CB-03 - EFICÁCIA DA DIETA CETOGÉNICA NA DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C

Rita Martins¹; Patrícia Janeiro²; Rita Loureiro³; José Carlos Ferreira⁴; Sofia Quintas¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Serviço de Dietética e Nutrição, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4-Unidade de Neuropediatria, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Ocidental

Introdução: A doença de Niemann-Pick tipo C (DNP-C) é uma patologia lisossomal resultante da acumulação de colesterol não-esterificado e glicolípidos. Esta apresenta uma evolução neurodegenerativa inexorável, cursando frequentemente com epilepsia de difícil controlo. Apenas a terapêutica com miglustat demonstrou ter um efeito mitigante na deterioração neurológica. Embora a dieta cetogénica (DC) represente uma opção no tratamento da epilepsia refractária, a sua utilização na DNP-C não se encontra estudada.

Caso Clínico: Adolescente de 15 anos, sem história familiar de doenças do foro neurológico ou de carácter hereditário. Quadro de atraso do desenvolvimento psicomotor sinalizado aos 4 anos de idade, inicialmente caracterizado por discretas alterações da motricidade fina. Ao ingressar no ensino básico, os pais notaram crescentes dificuldades de aprendizagem. Evoluiu com deterioração cognitiva, bradipsiquismo, disfunção bulbar, ataxia axial e apendicular. A RM-CE não documentou alterações. Painel NGS de ataxias recessivas revelou heterozigotia composta no gene *NPC1*, com uma variante patogénica e outra de significado indeterminado. Apresentava elevação de lisoesfingomielina-509, consubstanciando o diagnóstico de DNP-C. Iniciou miglustat até 600 mg/dia. Aos 14 anos, inicia crises pluri-diárias de difícil controlo terapêutico, com perturbação da consciência e hipermotoras, ocorrendo predominantemente no sono (5-6/noite). O EEG documentava ponta-onda frontotemporal bilateral. Paralelamente, apresentava marcada deterioração motora e cognitiva, com total incapacidade para a marcha e comunicação pobre. Dada a falência terapêutica, iniciou DC sem intercorrências. Obteve-se controlo substancial da epilepsia (período sem crises >1 mês) e verificou-se melhoria significativa da ataxia. Actualmente, o doente é capaz de realizar marcha autónoma, frequente diariamente a escola e apresenta comunicação eficaz.

Conclusão: Na DNP-C existe um defeito na biossíntese de colesterol, pelo que o aporte lipídico deve ser monitorizado. Contudo, a DC demonstrou ser uma opção terapêutica segura e eficaz no nosso doente. Na literatura, encontra-se apenas um caso reportado sobre o uso concomitante de miglustat e DC.

CB-04 - A FACE ASSIMÉTRICA DE UMA POTENCIAL DOENÇA SISTÊMICA: UM PADRÃO A RECONHECER

Daniela Peixoto^{7,8}; Mariana Costa¹; Rita Cunha¹; Carolina Maia²; Paula Estanqueiro³; Filipe Palavra^{4,5,6}

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Leiria; 2-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Pediatria Ambulatória, Consulta de Reumatologia, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 6-Centro Académico Clínico de Coimbra; 7-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.; 8-1. Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra 2. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro

Introdução: A síndrome de Parry-Romberg ou atrofia hemifacial progressiva é uma condição rara, caracterizada pela deterioração progressiva da pele e dos tecidos subcutâneos de uma hemiface. Pode envolver o olho, a mandíbula, o membro ipsilateral ou o sistema nervoso central (SNC), ocorrendo mais frequentemente no género feminino. A etiologia é desconhecida, mas poderá resultar de traumatismo, infeções, fármacos, patologia autoimune (forma de esclerodermia juvenil localizada), anomalias no sistema nervoso simpático ou ser hereditária. Os sintomas são variáveis, surgem habitualmente em idade pediátrica e evoluem por um período de até 20 anos, estabilizando posteriormente. Não existe um tratamento específico que reduza ou desacelere a progressão da doença. Os fármacos imunossuppressores poderão ser utilizados para controlo dos sintomas neurológicos. A cirurgia poderá ser equacionada e o prognóstico depende da gravidade das lesões.

Caso Clínico: Adolescente de 17 anos de idade, com antecedentes de eczema atópico, rinite alérgica e asma, referenciado à consulta de Neuropediatria por lesão cutânea da hemiface esquerda com depressão da região malar, com meses de evolução. Foi inicialmente tratada com corticosteróide tópico, sem melhoria. No exame neurológico, constatou-se atrofia da hemiface esquerda, envolvendo o sulco nasogeniano e região malar, língua de bordos recortados e dedos afilados, “*scleroderma-like*”, sem outras alterações. Foi avaliado em consulta de Reumatologia, onde realizou estudo analítico e de autoimunidade, apenas com CK ligeiramente aumentada, sem outras alterações. Realizou RM crânio-encefálica, que excluiu a existência de lesões envolvendo o SNC e confirmou a redução do conteúdo adiposo da hemiface esquerda, nos planos infraorbitários. Após discussão multidisciplinar, foi decidido não iniciar tratamento imunossupressor, mantendo-se sob vigilância clínica.

Conclusão: O reconhecimento do padrão apresentado é de verdadeira importância, para um diagnóstico atempado, o qual, pela potencial gravidade subjacente, requer um acompanhamento multidisciplinar. A elevada suspeição clínica é crucial, até mesmo para evitar o recurso a exames complementares desnecessários.

CB-05 - NEUROPATIA OFTALMOPLÉGICA DOLOROSA RECORRENTE: DUAS FORMAS DE APRESENTAÇÃO

Margarida Camacho Sampaio¹; Filipe Palavra^{1,2,3}; Rui Pedro Pais⁴; Catarina Paivs⁵

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3-Centro Académico Clínico de Coimbra; 4-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Serviço de Oftalmologia – Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A Neuropatia oftalmoplégica dolorosa recorrente (NODR) é uma entidade clínica rara, cujo diagnóstico implica duas crises de cefaleia unilateral associada a parésia ipsilateral de um, dois ou dos três nervos oculomotores, bem como a exclusão de uma lesão orbitária, parasselar ou da fossa posterior.

Casos Clínicos:

Caso 1: Criança de 14 meses, previamente saudável, observada no Serviço de Urgência (SU) por irritabilidade, ptose e exotropia do olho direito com limitação na adução e supravversão, com 48 horas de evolução, em associação a rinofaringite febril. Fez avaliação analítica (sem alterações) e tomografia computadorizada sugestiva de sinusite aguda. Efetuou tratamento com ceftriaxone e prednisolona oral com recuperação total. Realizou ressonância magnética (RM), que revelou espessamento na emergência do III par direito. Após vários episódios recorrentes em que o controlo imagiológico na fase aguda mantinha espessamento do III par com resolução nos intervalos livres de doença, assumiu-se o diagnóstico de NDOR.

Caso 2: Adolescente de 17 anos, com antecedentes de enxaqueca episódica e infeção assintomática prévia a SARS-CoV-2, observada no SU por dor no ângulo interno do olho direito, ptose ipsilateral e diplopia com 12 horas de evolução e agravamento progressivo, sem limitação dos movimentos oculares. TC e RM sem alterações relevantes. Foram colocadas como hipóteses diagnósticas NDOR, miastenia gravis ocular ou nevralgia craniana associada à COVID-19. Realizou corticoterapia, com resolução completa do quadro, tendo-se assumido como diagnóstico mais provável um primeiro episódio de NODR.

Conclusão: O conhecimento sobre a fisiopatologia da NDOR ainda é escasso e a sua prevalência encontra-se, provavelmente, subestimada (em particular na população pediátrica), considerando os critérios exigidos para o diagnóstico. No caso 1 este tornou-se evidente com a recorrência dos episódios e alterações na imagem. O caso 2 gera ainda algumas dúvidas de diagnóstico diferencial, dado não ser possível excluir uma nevralgia associada à COVID-19.

CB-06 - KIF1A-ASSOCIATED NEUROLOGICAL DISORDERS (KAND)

Cláudia Monteiro¹; Sónia Figueiroa^{2,6,7}; Jorge Silva^{2,4,5}; Nataliya Tkachenko^{2,3}

1-Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2-Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Abel Salazar Biomedical Sciences Institute; 4-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho; 5-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory; 6-Unidade Neuropediatria; 7-Centro Materno Infantil do Norte

Introduction: Hereditary spastic paraplegias (HSP) are a group of clinically and genetically heterogeneous neurodegenerative disorders featuring progressive loss of corticospinal motor tract function, resulting in spasticity which can be isolated (pure forms) or associated with additional neurological or non-neurological features (complex forms). Defects in kinesin family member 1A (KIF1A), are

well-recognized to cause a spectrum of neurological conditions, commonly known as KIF1A-associated neurological disorders (KAND). Here, we report two cases of KAND.

Case Report: The first case is a 19-year-old male that was evaluated at 18 months of age because of toe walking and unstable gait with frequent falls. He developed speech delay, mild intellectual disability, a slowly progressive pyramidal syndrome, microcephaly, bilateral optic subatrophy and a sensory axonal polyneuropathy. Brain MRI showed stable cerebellar atrophy (last performed at 18 years of age). A target NGS panel revealed a heterozygous c.714G>T, p.(Pro305Leu) pathogenic variant in the *KIF1A* gene. The second case was a boy assessed at age 14 years with a history of peculiar gait since onset of walking. Normal neuraxial and cerebral MRI. Normal psychomotor development and outstanding school performance. Neurological exam revealed spasticity of the lower limbs, with *pes cavus* and slight decrease in vibratory sensitivity. A targeted NGS panel revealed the pathogenic c.748G>T p.(Ala250Ser) variant in heterozygosity in the *KIF1A* gene. Neither patient had any relevant family history, and both variants occurred *de novo*.

Conclusion: We describe two patients which illustrate the broad spectrum of KAND. The description of long-term follow-up data on patients with rare neurogenetic conditions is crucial to increase our knowledge on the natural history of the disease and to correctly disentangle it from phenotypic heterogeneity.

CB-07 - DISTONIA GENERALIZADA: UMA MANIFESTAÇÃO RARA DA PERTURBAÇÃO DO DESENVOLVIMENTO RELACIONADA COM O GENE *CHD8*

Ana Losa¹; Cláudia Falcão Reis^{2,4}; Teresa Temudo³; Joana Martins³

1-Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2-Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte – Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 4-CVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/ Guimarães, Portugal

Introdução: As variantes com perda de função do gene *CHD8* foram inicialmente descritas como fator de risco para perturbação do espectro do autismo (PEA), mas atualmente sabe-se que se associam a outras perturbações do desenvolvimento, nomeadamente: atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM)/perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI), perturbação do sono e alterações gastrointestinais, sendo os achados fenotípicos mais comuns a macrocefalia e a alta estatura. Recentemente, foram descritos casos de distonia generalizada associadas a este gene.

Caso Clínico: Adolescente de 13 anos, sexo feminino, sem antecedentes familiares de relevo. Gravidez sem intercorrências e parto eutóxico de termo. No período neonatal apresentou hipotonia global e dificuldades alimentares. Aos 32 meses, foi referenciada para consulta de neuropediatria por ADPM e posteriormente foi realizado o diagnóstico de PEA e PDI moderada. Apresentava simultaneamente dismorfia craniofacial, macrocefalia, alta estatura e biótipo longilíneo. Após estudo etiológico extenso, que incluiu sequenciação de exoma, foi identificada uma variante patogénica em heterozigotia no gene *CHD8*, *de novo*.

Aos 11 anos, iniciou quadro de distonia generalizada com agravamento progressivo num intervalo de 10 meses entre consultas, com alterações da marcha e discurso e quedas frequentes. Ao exame neurológico apresentava distonia cervical (discreto torcicolo com rotação para a esquerda e latero-inclinação

para a direita), com contraturas dolorosas dos trapézios, postura distónica dos membros superiores e elevação do ombro direito e marcha com padrão distónico em flexão dos joelhos e postura em equinovaro bilateral e hálux estriatais. A RM cerebral e medular não evidenciou alterações e iniciou tri-hexifeni-dilo e fisioterapia, com alguma melhoria.

Conclusão: O caso descrito evidencia a relevância da investigação genética nos casos de distonia progressiva de início em idade pediátrica, com a pesquisa de variantes do gene *CHD8* principalmente na presença de alterações do neurodesenvolvimento, de forma a orientar corretamente a abordagem terapêutica destes doentes.

CB-08 - APRESENTAÇÃO E EVOLUÇÃO DINÂMICA DE UM DOENTE PEDIÁTRICO COM UMA MUTAÇÃO NO GENE *CACNA1A*

Henrique Nascimento¹; Vasco Sousa Abreu²; Teresa Temudo³; Joana Martins³

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte – Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal.

Introdução: O gene *CACNA1A* codifica a subunidade $\alpha 1A$ do canal de cálcio controlado por voltagem do tipo P/Q. As mutações neste gene estão associadas a diferentes apresentações, incluindo enxaqueca hemiplégica, ataxia episódica e encefalopatia epiléptica. Apresentamos o caso de um rapaz de 11 anos com uma evolução clínica dinâmica.

Caso Clínico: O doente nasceu de uma gravidez vigiada e sem complicações. Não há história familiar de doenças neurológicas. Os primeiros anos de vida foram caracterizados pelo atraso global do desenvolvimento e a presença de epilepsia. O primeiro evento descrito compatível com uma crise epiléptica ocorreu aos 3 meses. Com o crescimento a presença de ataxia cerebelosa tornou-se mais clara ao exame neurológico. Por sua vez, a evidência imagiológica de atrofia cerebelosa foi identificada aos 23 meses, e aos 32 meses o EEG revelou a existência de atividade focal. Por volta dos 9 anos o doente começou a apresentar episódios de hemiparesia direita não relacionados com crises epilépticas e que eram precedidos por aparente dor/desconforto e fotofobia. Foi considerada a possível coexistência de enxaqueca hemiplégica. Tendo em conta o quadro clínico foi solicitado um painel genético de ataxias hereditárias que revelou uma mutação missense patogénica em *CACNA1A* (c.4052G>A). A estratégia terapêutica foi adaptada aos resultados genéticos tendo sido iniciado topiramato com consequente redução dos episódios paroxísticos epilépticos e não epilépticos.

Conclusão: O surgimento de novas manifestações, como a enxaqueca hemiplégica, poderia facilmente ter sido ignorada em um doente cuja anamnese está limitada aos relatos de outrem. Devemos considerar a presença de mutações no gene *CACNA1A* em crianças com sinais de atraso do desenvolvimento, ataxia cerebelosa e eventos paroxísticos epilépticos e não epilépticos, sendo que alguns desses sintomas podem desenvolver-se mais tarde no curso clínico. A identificação de uma mutação específica pode ajudar a direcionar o tratamento, obtendo-se melhores resultados.

CB-09 - DEEP BRAIN STIMULATION EM IDADE PEDIÁTRICA: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Rafael Inácio¹; Pedro Miguel¹; Cláudia Silva¹; Isabel Vidal¹; Sofia Quintas¹; Tiago Proença Dos Santos¹

1-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: A cirurgia de *deep brain stimulation* (DBS) é uma opção terapêutica de neuromodulação reversível e programável, através de estimulação elétrica precisa e dirigida em determinados alvos cerebrais. O uso de DBS em idade pediátrica tem ganho uma importância crescente, particularmente no tratamento da distonia quando a terapêutica médica é ineficaz ou mal tolerada.

O objectivo foi caracterizar a série de casos da totalidade das crianças submetidas a cirurgia DBS num hospital terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo com base na revisão dos processos clínicos dos doentes submetidos a cirurgia DBS em idade pediátrica desde 2012 e contacto telefónico para aferição qualitativa do impacto da cirurgia na qualidade de vida até 2023.

Resultados: Foram submetidos a cirurgia 11 doentes, 10 do sexo masculino. Idade mediana 10 anos (6-16). A cirurgia foi utilizada para tratamento de distonia (n=8), comportamentos auto-lesivos (n=2) e parkinsonismo (n=1). Todos os casos apresentavam sintomatologia refratária à terapêutica médica. As etiologias associadas aos diagnósticos foram prematuridade (n=2), asfixia neonatal (n=2), *pantothenate kinase-associated neurodegeneration* (n=2), encefalopatia anóxica pós afogamento (n=1), alteração genética GNAO1 (n=1), síndrome de Lesch Nyhan (n=1), síndrome de Tourette (n=1) e doença de Parkinson (n=1). Num dos casos houve necessidade de retirada da estimulação por infeção da ferida operatória e recolocação posterior. Em 10 dos doentes verificou-se uma melhoria relevante da qualidade de vida ao nível da autonomia na realização de atividades da vida diária e capacidade de participação e realização de tarefas específicas.

Conclusão: A série de 11 casos relatada apresentou resultados positivos ao nível da melhoria qualidade de vida dos doentes. Destaque para a baixa taxa de complicações cirúrgicas e de efeitos adversos. A cirurgia DBS parece ser uma terapêutica com bons resultados em casos selecionados. São necessárias mais e melhores recomendações formais para a sua utilização em idade pediátrica, particularmente nos casos de paralisia cerebral.

CB-10 - THE SOUND OF SILENCE: AUDITORY DETECTION OF TYPICAL ABSENCE SEIZURES

Daniel Filipe Borges^{1,2}; Joana Isabel Soares^{3,4,5}; João Fernandes¹; João Casalta-Lopes^{1,6}; Daniel Carvalho⁷; Sándor Beniczky^{8,9}; Alberto Leal^{1,10}

1-Department of Clinical Physiology, Medical Imaging and Radiotherapy, Polytechnic Institute of Coimbra, Coimbra Health School, Coimbra, Portugal.; 2-Doctoral Program in Neuroscience, University of Porto, Porto, Portugal.; 3-Department of General Sciences, Polytechnic Institute of Coimbra, Coimbra Health School, Coimbra, Portugal.; 4-Department of Biomedicine, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal.; 5-Neuronal Networks Group, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), University of Porto, Porto, Portugal.; 6-Department of Radiotherapy, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal.; 7-Department of Pediatric Neurology, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.; 8-Department of Clinical Neurophysiology, Danish Epilepsy Center, Dianalund, Denmark.; 9-Department of Clinical Medicine and Department

of Clinical Neurophysiology, Aarhus University Hospital, Member of the European Reference Network EpiCare, Aarhus, Denmark.; 10-Department of Neurophysiology, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa, Portugal.

Introduction: In childhood absence epilepsy (CAE), seizures are reported to continue in about 30% of treated patients, with remission rates ranging from 56% to 84%. The rate of valid positive identification is only 6%-14% in this syndrome, as semiology is often imperceptible. Cognitive deficits are quite common, so it is plausible that unrecognized absence seizures contribute to these abnormalities. Accurate quantification of seizures is therefore of paramount importance to support clinical decision-making in CAE.

To develop and validate a method for long-term objective quantification of absence seizures in the EEG of patients with CAE using a wearable device (waEEG), comparing automated detection methods with auditory detection after seizure sonification.

Methods: Using a 2-channel waEEG, an automated analysis was performed using previously validated software (Persyst®14). It was then fully reviewed by an experienced clinical neurophysiologist. The EEG data were sonified with a time compression factor of 60x and listened to by three inexperienced observers. Processing time and the number of seizures were recorded blindly for each method and observer. The recordings were compared with those from the patients' diaries.

Results: Seven CAE patients with a mean age of 8.17 ± 1.53 years were included, with 12 waEEG recordings. Analysis of automated detection with expert review showed no differences in the number of seizures detected compared to audio assessment (AA). Significant correlations between methods ($\rho > 0.91$, $p < 0.001$) and between audio assessment observers ($\rho > 0.97$, $p < 0.001$) were found. Looking at the whole data set, the AA yielded a precision of 0.841, a sensitivity of 0.830 and an F1 score of 0.835.

Conclusion: waEEG sonification provided similar accuracy between lay medical personnel and post-processed automated detection by an experienced clinical neurophysiologist in seizure detection. This method is less time-consuming and does not require specialized resources.

CB-11 - DE 2012 A 2023 EVOLUÇÃO DIAGNÓSTICA EM EPILEPSIA IMPORTÂNCIA DE UM RE-DIAGNÓSTICO

Teresa Moreno¹; Joana Coelho¹; Rita Martins¹

1-Unidade de Neuropediatria, HSM, CHLN

Introdução: Epilepsias secundárias a mutações no gene PCDH19 foram descritas no sexo feminino em famílias com graus variáveis de epilepsias refratárias e perturbação do desenvolvimento intelectual. Apresenta um modo de transmissão invulgar, ligada ao cromossoma X.

Casos Clínicos: Revisitamos o caso de 2 irmãs, apresentadas em 2012 como "epilepsia de difícil controle após infeção por herpes vírus"

Caso 1: Doente de 20 anos, iniciou aos 23 meses crises com febre e em apirexia. Nas semanas seguintes aumenta progressivamente a frequência das crises levando a internamento. Apresentava exantema maculopapular, febre, diarreia, leucopenia e neutropenia. Alta ao 25º dia com tripla terapêutica AE. Evolui com crises recorrentes até aos 7 anos e dificuldades escolares com avaliação compatível com PDI ligeiro. Estas dificuldades diminuíram ao longo da 2ª década, encontrando-se a frequentar o ensino superior, sem terapêutica AE.

Caso 2: Doente de 11 anos, apresenta primeira convulsão

febril aos 9 meses. Apresentou várias crises em poucas horas, focais com generalização secundária. RM-CE com hipersinal insular bilateral. Reinternada alguns dias depois da alta com febre de 2 dias de evolução e exantema maculopapular. PL com PCR positiva para Herpes vírus tipo 6. Evolui com crises até aos 8 anos, RM-CE com novos focos de hipersinal em flair nos hipocampos e insulas. PDI moderada, com graves dificuldades escolares até a data. Pannel NGS para encefalopatia epilepticas identificou mutação no gene *PCDH19*, compatível com a forma de apresentação (crises em salvas, antes dos 3 anos, febris e em apirexia, a evolução com desaparecimento da epilepsia e grau variável de atingimento cognitivo apresentado por estas irmãs.

Conclusão: A evolução da abordagem dos doentes com epilepsia, com o acesso fácil a estudo genéticos, permitiu uma compreensão de um quadro clínico até agora encarado como secundário a encefalite viral e permitirá evitar novos casos nas futuras gerações desta família.

CB-12 - NEUROCISTICERCOSE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Margarida Camacho Sampaio¹; Henrique Queirós²; Joana Ribeiro¹; Rui Pedro Pais²; Cristina Pereira^{1,3,4}; Conceição Robalo^{1,3}
1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neurofisiologia, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A neurocisticercose é uma infeção parasitária do SNC que se pode manifestar anos após o contacto com o parasita, podendo ser assintomática ou até clinicamente grave, dependendo do número e da localização de lesões e do sistema imunitário do hospedeiro. Trata-se de uma causa tratável e pouco frequente de crises epiléticas nos países desenvolvidos.

Casos Clínicos:

Caso 1: Criança de 3 anos, indiana, observada por status convulsivo focal. EEG com AP na região occipital direita. Na ressonância magnética (RM) identificada lesão cortical occipital direita, ovalar com calcificações e halo de edema vasogénico. Líquor com hipoglicorráquia, proteínas e células normais. A pesquisa de cisticercose no plasma e líquido foi negativa. Repetiu RM com redução do edema e aumento do teor de cálcio na lesão. Não fez terapêutica antiparasitária, nem antiepilética dada provável lesão antiga. Não repetiu crises.

Caso 2: Criança 7 anos, com crise epilética focal. Imagiologicamente apresentava lesão temporoccipital encapsulada com escólex visível. Exame citoquímico líquido com glicorráquia normal, hiperproteinorráquia e hiper celularidade. Realizou tratamento com levetiracetam, albendazol e prednisolona. A RM de controlo apresenta resolução imagiológica praticamente total da lesão. Atualmente mantém terapêutica antiepilética e não repetiu crises.

Caso 3: Adolescente 14 anos, com antecedentes de epilepsia generalizada sem terapêutica, com episódio de crise epilética focal. RM identificou lesão corticosubcortical do giro frontal superior direito de etiologia provavelmente infecciosa (tuberculoma versus parasitária). Líquor normal, IGRA negativo, pesquisa de cisticercose e Micobactérias no líquido, plasma foi negativa. Iniciou antiepilético. Manteve crises focais com generalização. Fez RM de controlo sobrepouvido pelo que cumpriu tratamento com albendazol e prednisolona.

Conclusão: A neurocisticercose continua a ser um diagnóstico etiológico a considerar nas crises focais estruturais. O estudo infeccioso sérico e do líquido tem sido frequentemente negativo. O

contexto epidemiológico associado à neuroimagem, mesmo com lesão única, em regiões não endémicas, evoca o diagnóstico.

CB-13 - DOIS CASOS PEDIÁTRICOS DE OPSOCLONUS VERTICAL POSICIONAL BENIGNO

Beatriz Parreira Andrade⁷; Catarina Caldeiras^{1,2}; Margarida Vicente Ferreira^{2,3}; Joana Ribeiro⁴; Augusto Magalhães⁵; Jacinta Fonseca^{2,6}; Cláudia Melo^{2,6}; Mafalda Sampaio^{2,6}; Raquel Sousa^{2,6}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 3-Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João.; 4-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde da Guarda.; 5-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 6-Unidade de Neuropediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João.; 7-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Ave

Introdução: *Opsoclonus* corresponde a uma discinesia oculomotora caracterizada por movimentos oculares involuntários, repetitivos e multidirecionais que pode estar associado a patologia neurológica, oftalmológica, neoplásica, infecciosa ou idiopática e autolimitada. *Opsoclonus* vertical posicional benigno (OVPB) é uma entidade rara, com uma incidência anual 1/5 000 000 e a sua causa é desconhecida. Surge nos primeiros meses de vida, muitas vezes precipitado pela posição supina.

Caso Clínico: Lactente de dois meses, sexo feminino, sem antecedentes de relevo, foi admitida no serviço de urgência pediátrico (SUP), por movimentos oculares anormais com 3 dias de evolução. Ao exame neurológico apresentava períodos breves de sacadas rápidas verticais associadas a pestanejo, sempre na posição supina.

Lactente de três meses, sexo masculino, observado em consulta de neuropediatria por movimentos oculares anormais, com um mês de evolução, apenas na posição supina.

Nenhum dos lactentes apresentava outros sinais neurológicos, oftalmológicos ou sistémicos associados. Realizaram estudo analítico, incluindo doseamento de catecolaminas, ecografia abdominal e neuroimagem, sem alterações. Nenhum tratamento foi introduzido. Após 6 e 9 meses de *follow-up*, respetivamente, apresentam desenvolvimento psicomotor adequado, sem intercorrências.

Conclusão: O diagnóstico de OVPB pode ser desafiante. Trata-se de um fenómeno raro possivelmente subdiagnosticado e, embora benigno, implica a exclusão de patologias graves que cursam com *opsoclonus*.

CB-14 - NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES: MANIFESTAÇÕES DA DOENÇA E QUALIDADE DE VIDA

Mário Ribeiro¹; Sofia Lopes²; Sofia Marques²; Helena Silva¹; Angela Pereira¹

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é a síndrome neurocutânea mais frequente. Para além das lesões características do sistema nervoso central, são frequentes as alterações cutâneas como as manchas café-com-leite (CALM), efélides e neurofibromas com possível impacto na imagem corporal dos doentes.

O nosso objectivo foi analisar as características clínicas de crianças e adolescentes com NF1 e avaliar a qualidade de vida destes doentes.

Metodologia: Estudo retrospectivo e transversal de doentes com NF1 seguidos em consulta de Pediatria e Neuropediatria num hospital terciário. A qualidade de vida foi analisada através do questionário validado “índice de qualidade de vida dermatológico” (DLQI) realizado pelos pais dos doentes.

Resultados: Foram analisados 20 doentes (55% sexo feminino) com média de idades de 9,1 anos, existindo história familiar de NF1 em 25% dos casos. O motivo de referência à consulta foram as CALM em todos os doentes. Das restantes manifestações: 85% apresentava efélides, 65% hamartomas, 25% nódulos de Lisch, 20% glioma óptico e 20% neurofibromas. A destacar também dificuldades da aprendizagem (n=4), puberdade precoce (n=1) e escoliose (n=1). Em 3 casos existia *bullying* escolar. Segundo a pontuação do questionário DLQI, 55% não apresentava impacto na qualidade de vida, 35% impacto ligeiro e 10% severo. Nestes dois últimos grupos, verificou-se maior número de CALM e uma média de idades superior (x=10 vs 8 anos no grupo sem impacto). O prurido foi o sintoma mais reportado (45%). Afirmaram sentir-se incomodados com as alterações cutâneas 40% dos doentes, influenciando a escolha de roupa em 20% dos casos.

Conclusão: Dentro do espectro de manifestações da NF1, as cutâneas são as mais prevalentes, podendo ter consequências negativas na avaliação da imagem corporal, relações psicossociais e qualidade de vida. No seguimento multidisciplinar é essencial a avaliação periódica do impacto psicológico e bem-estar dos doentes.

CB-15 – FIRES: A RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO PRECOZE

Jacinta Fonseca^{1,2}; Cláudia Melo^{1,2}; Mafalda Sampaio^{1,2}; Raquel Sousa^{1,2}

1-Unidade de Neuropediatria do Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ); 2-Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria da FMUP

Introdução: A FIRES é uma encefalopatia epiléptica catatónica caracterizada por um EME frequentemente super-refratário. Inicia-se geralmente após uma infeção febril e atinge sobretudo crianças e adultos jovens. A etiopatogenia é desconhecida, estudos recentes destacam o papel da neuroinflamação, *c/implicações terapêuticas relevantes.*

Caso Clínico: Criança de 6 anos, sexo masculino, previamente saudável. Admitido por episódios de paragem de atividade, olhar fixo, cianose perioral e sialorreia. Febre e cervicalgia nos dias prévios, com apirexia há 24 horas. Neuroimagem normal. LCR *c/pleocitose* (37 leuc/uL), proteínas totais 0.54 g/L e glicose normal. Iniciou antivírico e antibioterapia empíricos. Por crises frequentes e sem recuperação da consciência após instituição de FACE é transferido para o SMIP. EEG inicial, sob perfusão de midazolam, sem atividade epileptiforme. Setenta duas horas depois, reinicia crises maioritariamente focais, por vezes com bilateralização, de frequência e duração crescentes. Efetuados múltiplos FACE e fármacos anestésicos (midazolam, ketamina e propofol). cEEG documenta EME, sendo estabelecido o diagnóstico de FIRES. Implementadas estratégias terapêuticas adicionais: pulsos de metilprednisolona (D1-5), plasmaferese (D3, 5 sessões), dieta cetogénica parentérica (D4), induzido coma barbitúrico *c/tiopental* durante 48 horas (D8-10), IgIV (D11-12), piridoxina (D11), anakinra (D12), e canabidiol (D12). Observada melhoria clínica e do traçado EEG desde D12, *c/resolução* do EME em D16 (descargas epileptiformes esporádicas em topografia frontal e temporal). Internamento durante 27 dias no SMIP. À data da transferência para a Unidade de Neurope-

diatria, apresentava períodos de agitação psicomotora, que melhorou progressivamente. A extensa investigação etiológica, excluiu causas infecciosas, neurometabólicas, neuroimunes e genéticas. Alta após 6 semanas. Aos 18 meses de *follow-up*, apresenta epilepsia controlada *c/VPA*, LCM e CLB (crises na tentativa de retirada CLB); EEG sem alterações. Como sequelas neurocognitivas: PDI ligeira e PHDA sob metilfenidato.

Conclusão: A abordagem diagnóstica e terapêutica da FIRES é desafiante. Apesar da elevada morbimortalidade, o caso descrito reafirma a importância da instituição precoce e simultânea de várias estratégias terapêuticas com efeitos anti-inflamatórios e imunomoduladores na melhoria do *outcome*.

CB-16 - CIRURGIA RESSECTIVA DE EPILEPSIA E ESTIMULAÇÃO DO NERVO VAGO EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE 6 ANOS DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Cláudia Melo^{1,2}; Jacinta Fonseca^{1,2}; Augusto Ferreira³; Clara Chamadoira⁴; Manuel Rito⁴; Mafalda Sampaio^{1,2}; Raquel Sousa^{1,2}; Ricardo Rego⁵; Grupo De Cirurgia De Epilepsia Chusj⁶
1-Unidade de Neuropediatria do Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Ginecologia-Obstetrícia e Pediatria da FMUP; 3-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia do Porto; 4-Serviço de Neurocirurgia do CHUSJ; 5-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia do CHUSJ; 6-CHUSJ

Introdução: A cirurgia de epilepsia em doentes pediátricos adequadamente seleccionados é especialmente relevante pelo seu impacto no desenvolvimento cognitivo. O objectivo foi fazer uma revisão dos doentes pediátricos submetidos a cirurgia de epilepsia num centro de referência.

Métodos: Estudo retrospectivo e descritivo de amostra de doentes em idade pediátrica submetidos a cirurgia ressectiva de epilepsia e estimulação do nervo vago num período de 6 anos (2017-2023). Análise de dados demográficos, etiologias, procedimento cirúrgico, resultado histológico, complicações, redução de FACE e classificação de acordo com a escala de *outcomes* de Engel.

Resultados: Foram realizadas 18 cirurgias ressectivas de epilepsia a 15 doentes, com idade mediana à data da cirurgia de 11 anos (1-17 anos), 10 do sexo masculino. A duração mediana da epilepsia foi de 5,0 anos (0,3-16 anos) e o tempo mediano de seguimento de 3,7 anos (0,2-6,2 anos). A etiologia das epilepsias incluiu: displasia cortical focal (n=5), LEAT/DNET (n=5), polimicrogiria (n=1), lesão gliótica (n=1), angioma cavernoso (n=1), encefalite anti-Hu com epilepsia parcial contínua (n=1), e hamartoma hipotalâmico (n=1). Os procedimentos cirúrgicos foram maioritariamente lesionectomias (n=16) e 2 hemisferotomias. Ocorreram complicações *minor* em 3 doentes. Foi possível suspender os FACE em 3 doentes, e de 1 a 3 FACE em 10 doentes. Na última avaliação 10 doentes apresentavam Engel I (5:1a; 4:1b; 1:1d), 4 Engel III (3:111a; 1:111b) e 1 Engel IVa. A percepção acerca do desenvolvimento/aprendizagem melhorou em 66,7%. Foram realizadas três implantações de estimulador do nervo vago com redução de crises superior a 50% em um doente.

Conclusão: Os autores pretendem rever a evolução dos doentes pediátricos submetidos a cirurgia de epilepsia e estimulação do nervo vago, bem como partilhar a experiência deste centro. Apesar da amostra ser limitada e heterogénea, reflete a realidade de um centro de referência de epilepsia com experiência crescente em idade pediátrica.

CB-17 - ACID SPHINGOMYELINASE DEFICIENCY: PORTUGUESE COHORT BIOCHEMICAL AND GENETIC CHARACTERIZATION

Isaura Ribeiro^{1,2}; Carla Caseiro¹; Eugénia Pinto¹; Helena Ribeiro¹; Sónia Rocha¹; Célia Ferreira¹; Francisco Laranjeira^{1,2}; Cátia Magro¹; Lúcia Lacerda^{1,2}; Dulce Quelhas^{1,2}

1-Unidade de Bioquímica Genética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, UMIB/CBAS, Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Porto, Portugal

Background: Acid sphingomyelinase deficiency (ASMD), also known as Niemann-Pick disease type A (NPD-A, MIM#257200) or B (NPD-B, MIM#607616), is an autosomal recessive sphingolipidosis. Pathogenic variants in the SMPD1 gene lead to lysosomal acid sphingomyelinase (ASM) deficiency and progressive accumulation of sphingomyelin in tissues (1). Type A is a neurodegenerative disorder characterized by massive hepatosplenomegaly, cherry-red macula and rapidly progressive neurodegenerative course, leading to death by 2-3 years of age. Type B is a late-onset non-neuronopathic disease with intermediate clinical presentations; most patients survive into adulthood (1). ASMD diagnosis is established by ASM enzymatic determination and by identification of pathogenic variants in SMPD1 gene (1). Tandem mass spectrometry analysis (LC-MS/MS) has been used for lysosphingomyelin (LysoSM) and lysosphingomyelin-509 (LysoSM-509) plasma quantification, being a reliable screening approach for sphingolipidosis, including ASMD (2).

We aimed to report biochemical and genetic data of Portuguese ASMD patients.

Methods: ASMD biochemical diagnosis involves ASM enzymatic activity determination in leukocytes or fibroblasts, and LysoSM and LysoSM-509 quantification in plasma by LC-MS/MS. Sanger sequencing of SMPD1 gene confirms the diagnosis.

Results: From 25 ASMD patients identified during the last 30 years, five had the neurological phenotype. Molecular analysis of the SMPD1 gene led to the identification of 11 pathogenic variants, being p.R476W, p.A484E and p.R610del the most frequent and accounting for 62% of the total alleles.

Conclusion: ASMD is a rare genetic disorder with variable neurological severity and course. The overlap of clinical features with patients with Gaucher disease, Niemann-Pick type C, and others, may delay the diagnosis. Regarding the pathogenic variants found, p.A484E has been associated with a severe neurological phenotype and p.R610del (the most prevalent mutation in our cohort and worldwide) is linked to a mild ASMD phenotype. This is of major relevance, as a new therapeutic approach has been successfully used in these patients.

CB-18 - ENCEFALITE ANTI-RECEPTOR N-METIL-D-ASPARTATO: A REALIDADE DE UMA UNIDADE DE NEUROPEDIATRIA

Andreia Forno^{1,2}; Cláudia Marques-Matos¹; Cristina Halpern¹; Sandra Jacinto¹; Ana Isabel Dias¹; Andreia Pereira¹; Teresa Painho¹; Rita Lopes Da Silva¹; José Pedro Vieira¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal, Funchal, Madeira

Introdução: A encefalite anti-receptor N-metil-D-aspartato (NMDARE) é uma patologia auto-imune, sendo actualmente das encefalites não infecciosas mais comuns em idade pediátrica. A apresentação clínica pode ser variável, incluindo classicamente sintomas psiquiátricos, convulsões e doença de movimento. A primeira linha de tratamento inclui corticoterapia, IVIG e plasmafereze, havendo, por vezes, necessidade de recorrer a segunda e terceira linhas de tratamento.

Caracterizar a população de doentes pediátricos com NMDARE com seguimento numa Unidade de Neuropediatria, foi o nosso objectivo.

Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes pediátricos com NMDARE entre 2008 e 2023. Foram analisados os dados demográficos, apresentação clínica, investigação etiológica, tratamento e evolução.

Resultados: Identificados 17 doentes, 76% do sexo feminino, com idade ao diagnóstico 2 meses - 17 anos (mediana: 11 anos). Diagnóstico presuntivo realizado em média aos 49 dias (min 3 dias, máx 308 dias) após o início dos sintomas. Na apresentação clínica, 13 doentes apresentaram convulsões (76%), 3 com evolução para estado de mal epiléptico. Disautonomia ocorreu em 5 doentes (29%). Internamento em UCIP em 47%. Doença de movimento e sintomas psiquiátricos ocorreram em 88% e 82% dos doentes, respectivamente. Etiologia para-neoplásica foi identificada em 3 doentes e pós-encefalite herpética em 3 doentes. Todos os doentes completaram terapêutica de 1ª linha, 12 doentes (71%) necessitaram de terapêutica de 2ª linha com rituximab e 5 doentes (29%) de 3ª linha. Em 1 doente foi escalada terapêutica para tocilizumab. Todos os doentes apresentaram alterações no EEG, com *extreme delta brushes* em 41%. O tempo de *follow-up* médio foi de 36,8 meses (min 1 mês, máx 99 meses). Como sequelas de NMDARE, 47% apresentam sintomas psiquiátricos, 24% mantém doença de movimento e 12% epilepsia.

Conclusão: NMDARE é um diagnóstico de exclusão, havendo ainda várias incertezas, como a definição de doença activa versus sequela, sendo o estudo desta população essencial para a sua melhor caracterização.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 17.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Adriana Ribeiro	EP-11	Beatriz Parreira De Andrade	CO-12; CO-27
Adriana Romano	EP-15; EP-18	Carla Caseiro	CB-17
Afonso Sousa	EP-02	Carla Cecília Nunes	CO-13
Alberto Leal	CB-10	Carla Conceição	CO-20
Alexandra Canha	EP-08	Carla Garcez	EP-07
Alexandra Lopes	CB-01	Carla Silva	CO-04
Alexandra Pedruco	CO-13; CO-24	Carlos Pontinha	CO-30
Alexandra Santos	CO-09	Carmen Costa	CB-05; CO-11; CO-14; CO-15
Alexandra Vilas Fabião	EP-07	Carolina Maia	CB-04; EP-05
Alexandre Mendes	CO-04	Carolina Oliveira Gonçalves	EP-02; CO-28
Alyne Cordeiro	CO-26; CO-28	Catarina Caldeiras	CO-12; CB-13; CO-27
Amélia Mendes	EP-11	Catarina Magalhães	EP-01; CO-02
Amélia Ricon Ferraz	EP-04	Catarina Paiva	CB-05; EP-10
Amets Iraneta	CO-31	Cátia Magro	CB-17
Amets Sagarrabay	CO-30	Célia Azevedo Soares	CO-02
Ana Azevedo	CO-30	Célia Ferreira	CB-17
Ana Berta Sousa	CB-02	Cinzia Gellera	EP-13
Ana Brandão	EP-20	Clara Chamadoira	CB-16
Ana C. Rocha	EP-14	Clara Gomes	EP-17
Ana Catarina Brás	CB-01	Cláudia Constantino	CO-30
Ana Costa Castro	CO-29	Cláudia Falcão Reis	CB-07; EP-20
Ana Cristina Ferreira	CO-20	Cláudia Faria	CO-30
Ana Filipa Brandão	CB-01	Cláudia Magalhães	EP-15
Ana Filipa Geraldo	EP-03; CO-07	Cláudia Marques-Matos	CB-18
Ana Gonçalves	CO-18	Cláudia Melo	CO-12; CB-13
Ana I. Cunha	EP-15	Cláudia Monteiro	CB-06; CO-23
Ana Isabel Dias	CB-18	Cláudia P. Gonçalves	EP-01
Ana Isabel Moreira Ribeiro	EP-15	Cláudia Ribeiro De Moura	EP-01
Ana Isabel Pereira	CO-16	Cláudia Santos Silva	CO-17; CO-22
Ana Lopes	CB-01	Cláudia Silva	CB-09
Ana Losa	CO-04; CB-07	Conceição Robalo	CO-08; CO-11; CB-12; CO-14; CO-15
Ana Miguel Capela	EP-20	Constança Santos	CO-08
Ana Moreira	EP-16	Cristina Garrido	CO-03; CO-05; EP-09; CO-19; EP-20; CO-21; CO-23
Ana Rita Marques	CO-30	Cristina Halpern	CB-18
Ana Serpa	CO-30	Cristina Januário	CB-01
Ana Sofia Rodrigues	CO-03; CO-04	Cristina Pereira	EP-05; CO-08; CO-11; CB-12; EP-12; CO-14; CO-15
Ana Teixeira	CO-30	Cristina Rodrigues	EP-15
Ana Teresa Teixeira	CO-30	Dalila Forte	CO-30; CO-31
André Jorge	CB-01; CO-14	Daniel Carvalho	CB-10
André Miguel Miranda	CO-07	Daniel Filipe Borges	CB-10
André Miranda	EP-03	Daniela Peixoto	CB-04; CO-15
André Morais	EP-06; EP-07; EP-18	Dina Domingues	EP-08
Andreia Ferreira	CO-03	Duarte Salgado	CO-30
Andreia Forno	CB-18; CO-20	Dulce Quelhas	CB-17
Andreia Pereira	CB-18	Eduardo Cunha	CO-04
Andreia Rocha	CO-21	Emília Vieira	CO-18
Andreia S. Ferreira	CO-04	Eugénia Pinto	CB-17
Ângela Pereira	CO-02; EP-06; EP-11; EP-18	Eugenia Tosi	EP-13
António Campos	EP-19	Eulália Viveiros	CO-31
António Costa	CO-04; CO-16	Fábio Gomes	EP-17
António Oliveira	CO-19	Fátima Hierro	EP-03; CO-07
Augusta Gonçalves	EP-14	Fátima Lopes	CB-01
Augusto Ferreira	CO-10; CB-16	Fátima Santos	EP-03; CO-07; EP-19
Augusto Magalhães	CB-13	Filipe Palavra	CB-04; EP-05; CB-05; EP-08;
Barbara Castelloti	EP-13	Francesca Ragona	CO-11; CO-13; CO-14; CO-15; EP-17
Bárbara Martins Saraiva	CO-29		
Beatriz Brito	CO-08		
Beatriz Parreira Andrade	CB-13		

Francesco Deleo	EP-13	José Carlos Ferreira	CB-03; CO-09
Francisca Gomes	EP-14	José Paulo Monteiro	CO-26; CO-28
Francisca Guimarães	EP-03	José Pedro Vieira	CB-18; CO-20; CO-25
Francisca Sá	CO-09	Júlia Galhardo	EP-02
Francisco Laranjeira	CB-17	Juliette Dupont	CB-02
Francisco Miguel Rodrigues	EP-10; EP-12	Laura Azurara	CO-09; CO-20
Gabriela Caldas	CO-30	Laura Vilarinho	EP-09
Gonçalo Padeira	CO-20	Lisbeth Silva	EP-09
Grupo De Cirurgia De Epilepsia Chusj	CB-16	Lúcia Lacerda	CB-17
Helena Ferreira	CO-19; CO-21	Lucia Roque	CO-30
Helena Ribeiro	CB-17	Luis Botelho	CO-04
Helena Silva	EP-06; EP-07; CB-14; EP-14; EP-15; EP-18	Lurdes Morais	CO-19; CO-21
Henrique Coimbra Queirós	EP-12	Madalena Correia Pires	CO-29
Henrique Moniz Costa	CB-01	Mafalda Félix Cabral	CO-25
Henrique Nascimento	CB-08	Mafalda Matias	CO-26; CO-28
Henrique Queirós	EP-05; CB-12	Mafalda Sampaio	CO-10; CO-12; CB-13; CB-15;
Henriqueta Araújo	CO-24		CB-16; CO-27
Inês Candeias	EP-07	Manuel Rito	CB-16
Inês Carrilho	CO-03; CO-04; CO-05	Manuela C. Alves	EP-14
Inês Carvalho	EP-16	Manuela Mafra	CO-30
Inês Cascais	CO-04; CO-19	Manuela Santos	CO-03; EP-09; CO-19; CO-21; CO-23
Inês De Sá	CO-17	Marcela Pires	CO-09
Inês Faustino	EP-08	Márcia E Oliveira	CO-18
Inês Foz	EP-02	Margarida Camacho Sampaio	CB-05; CB-12
Inês Lemos Martins	EP-01	Margarida Ferreira	CO-12
Inês V. Carvalho	CO-11	Margarida Marques	CO-14
Isabel Afonso	CO-25	Margarida Reis Morais	EP-07
Isabel Azevedo	CO-03	Margarida Vicente Ferreira	CB-13; CO-27
Isabel Esteves	CO-01	Maria Abreu	EP-20
Isabel Fineza	CO-24	Maria Inês De Sá	CO-22
Isabel Vidal	CB-09; CO-17; CO-22	Maria João Fonseca	CB-02
Isaura Ribeiro	CB-17	Maria João Lima	CO-04
Ivo Neves	EP-18	Maria João Magalhães	EP-07
Jacinta Fonseca	CO-10; CO-12; CB-13; CB-15;	Maria Leonor Geria	CO-14
	CB-16; CO-27	Maria Lopes-De-Almeida	EP-18
Joana Afonso Ribeiro	EP-08; CO-11; CO-14; CO-15	Maria Manuel Santos	CO-30
Joana Almeida	CO-08; CO-13	Maria Soto-Maior Costa	CO-29
Joana Amaral	CO-11; CO-13; CO-14; CO-15; CO-24	Mariana Bernardo	EP-04
Joana Catanho	EP-16	Mariana Costa	CB-04
Joana Coelho	CB-11; CO-17	Mariana Neves	CB-02
Joana Damásio	CB-01	Marina Magalhães	CB-01
Joana Filipe Ribeiro	CO-27	Mário Matos	CO-31
Joana Fonte	EP-13	Mário Ribeiro	CB-14
Joana Isabel Soares	CB-10	Marisa Inácio Oliveira	CO-29
Joana Jardim	CO-13	Marlene Lopes	CO-13
Joana Lopes	CO-16	Marta Vila Real	CO-07; EP-19
Joana Malveiro Castelhanito Lourenço Coelho	CO-22	Miguel Correia	CO-31
Joana Martins	CO-02; CO-03; CO-05; CB-07;	Miguel Leão	CB-01; CO-02
	CB-08; CO-16	Miguel Sá Breda	EP-14
Joana Mendes	EP-17	Miguel Seródio	CO-09
Joana Nunes	CO-07	Mónica Vasconcelos	EP-09
Joana Ribeiro	EP-10; CO-12; CB-12; CB-13; CO-24	Nataliya Tkachenko	CB-06
João Carvalho	CB-02; EP-02; CO-26; CO-28	Nuno Canas	CO-09
João Casalta-Lopes	CB-10	Patrícia Gaspar Silva	CO-20
João Fernandes	CB-10	Patrícia Janeiro	CB-03
João Freixo	EP-20	Paula Estanqueiro	CB-04
João Parente Freixo	CB-01	Paula Kjöllérström	CO-29
João Passos	CO-30	Paulo Gaspar	EP-09
João Rebelo Lima	EP-06; EP-07	Paulo Silva	CB-01
Jorge Diogo Da Silva	EP-11	Pedro Cabral	CO-09
Jorge Lima	CO-30	Pedro Faustino	EP-08; EP-17
Jorge Oliveira	CB-01	Pedro Miguel	CB-09; CO-17; CO-22
Jorge Sequeiros	CB-01	Rafael Inácio	CB-09; CO-17; CO-22
Jorge Silva	CB-06	Rafael Roque	CO-30
José Augusto Costa	EP-17	Raquel Batista Maia	CO-29

Raquel Neiva		EP-09	Sara Morais	CB-01
Raquel Sousa	CO-10; CO-12; CB-13; CB-15;	CB-16; CO-27	Sara Reis Batalha	CO-29
Ricardo Rego		CO-10; CB-16	Sara Rodrigues	EP-14
Ricardo Veiga		EP-05	Sara Rosa	CO-20
Rita Bastos-Ferreira		CB-01	Sílvia Carvalho	EP-12
Rita Cunha		CB-04	Sílvia Jorge	CO-20
Rita De Sousa		EP-10; EP-12	Sofia Bota	CO-25
Rita Lages Pereira		EP-18	Sofia Lopes	CB-14
Rita Lopes Da Silva		CB-18	Sofia Marques	CB-14
Rita Lopes Silva		CO-29	Sofia Nunes	CO-30
Rita Loureiro		CB-03	Sofia Quintas	CO-01; CB-03; CO-06; CB-09
Rita Martins	CO-01; CB-03; CO-06; CB-11		Sónia Figueiroa	CO-02; CO-03; CO-05; CB-06; CO-16
Rita Pereira		EP-06	Sónia Rocha	CB-17
Rita Quental		CB-01	Susana Lemos Ferreira	EP-16
Rita Silva		CO-09; CO-31	Teresa Barata Silvério	CO-26; CO-28
Roberta Di Giacomo		EP-13	Teresa Correia	CO-19
Rosa Amorim		CO-19; CO-21	Teresa Moreno	CB-11; CO-17; CO-22
Rosa Lima		CO-19; CO-21	Teresa Painho	CB-18; CO-25
Rosário Santos		CO-18	Teresa Temudo	CO-03; CO-05; CB-07; CB-08
Rui Chorão		EP-11	Tiago Maia	CO-30
Rui Fernandes		CO-24	Tiago Proença Dos Santos	CB-09
Rui Pedro Pais	CB-05; EP-10; CB-12; CO-15; EP-17		Tiago Santos	CO-01
Sándor Beniczky		CB-10	Tiziana Granata	EP-13
Sandra Jacinto		CB-18; CO-20; CO-25	Vasco Sá Pinto	CO-04
Sandra Soares Cardoso		EP-19	Vasco Sousa Abreu	CB-08
			Vera Ribeiro	CO-24

REUNIÃO DA PRIMAVERA DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

Póvoa do Varzim | 12 e 13 maio 2023
Organização: Sociedade Portuguesa de Cefaleias



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - A NOVEL PATHOGENIC *PRRT2* VARIANT FOUND IN A HEMIPLEGIC MIGRAINE PATIENT: BRINGING LIGHT TO WHAT IS STILL UNKNOWN

Andreia Dias^{1,2}; Mariana Santos¹; Estefânia Carvalho^{1,2}; Daniela Felício^{2,3}; Paulo Silva^{1,4}; Ivânia Alves⁵; Teresa Pinho^{1,6}; Alda Sousa^{1,2}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2,4}; Carolina Lemos^{1,2}

1-UnIGENE, IBMC-Institute for Molecular and Cell Biology, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 2-ICBAS, Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 3-Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto (IPATIMUP), i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 4-Center for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), IBMC-Institute for Molecular and Cell Biology, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 5-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Avenida do Hospital Padre Américo; 6-UNIPRO – Oral Pathology and Rehabilitation Research Unit, University Institute of Health Sciences (IUCS), CESPU

Introduction: Hemiplegic migraine (HM) is a rare monogenic autosomal-dominant form of migraine with aura (MA) and can occur as a sporadic (SHM) or as a familial form (FHM). Three disease-causing genes have been identified for FHM: *CACNA1A* (FHM1), *ATP1A2* (FHM2) and *SCN1A* (FHM3). However, not all FHM families are linked to one of these three known FHM loci. Some *PRRT2* variants have been associated with HM symptoms, so, the *PRRT2* gene can be considered the fourth gene causing FHM4. *PRRT2* plays an important role in neuronal migration, spinogenesis, and synapse formation/ maintenance during development and calcium-dependent neurotransmitter release.

Methods: We performed whole exome sequencing (WES) in one Portuguese family to unravel the genetic cause of migraine, resulting in the identification of a novel *PRRT2* variant with further functional studies to confirm its pathogenic effect.

Results: Our findings demonstrated that *PRRT2* (c.938C>T; p.Ala313Val) reduces protein stability, leads to the premature degradation of protein by the proteasome and alters the subcellular localization of *PRRT2* from the plasma membrane to the cytoplasm.

Conclusion: In this study, we identified for the first time in the Portuguese population, a novel heterozygous missense variant *PRRT2*-A313V in a patient with hemiplegic migraine-associated symptoms. *PRRT2* is a highly promising candidate gene for the study of the fourth form of HM and this could be the starting point to include this gene in the diagnosis of FHM.

Grant references: This work was funded by FCT in the framework of the project POCI-01-0145-FEDER- 029486 (PTDC/MEC-NEU/29486/2017) and CEECIND/00684/2017; Novartis.

CO-02 - MUTATIONAL SPECTRUM OF A LARGE PORTUGUESE COHORT OF 309 PATIENTS TESTED FOR FAMILIAL HEMIPLEGIC MIGRAINE

Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3}; José Barros^{3,4}; Raquel Gil-Gouveia⁵; Inês Carrilho⁶; Roseli Gomes⁷; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Ana Filipa Lopes^{1,2}; Rita Bastos-Ferreira^{1,2}; Jorge Sequeiros^{1,2,3}; João Parente Freixo^{1,2}; Maria João Nabais Sá^{1,2}; Jorge Oliveira^{1,2}

1-CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Institute for Molecular and Cell Biology, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 2-UnIGENE, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 3-ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Portugal; 5-Hospital da Luz Headache Center, Neurology Department, Hospital da Luz Lisboa, Portugal; 6-Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Portugal; 7-Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 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 known to have an autosomal dominant inheritance, associated with defects in three genes: *CACNA1A* (FHM1), *ATP1A2* (FHM2) and *SCN1A* (FHM3). This study aimed at characterizing the mutational spectrum of FHM patients referenced for genetic diagnosis at our laboratory.

Methods: This retrospective study included patients clinically suspected to have FHM, genetically tested for *ATP1A2*, *CACNA1A* and *SCN1A*, from 2001 to 2023.

Results: From 309 genetic tests performed (mean age-at-testing, 33y [0-82y]; 63.4% women), disease-causing variants or variants of unknown significance (VUS) were identified in a total of 65 patients (21.2%) - 56 families - as follows: *ATP1A2* (n=28, 43.1% of variants), *CACNA1A* (n=22, 33.9%) and *SCN1A* (n=15, 23.0%). A total of 20 disease-causing variants were detected, the most frequent being: NM_001165963.4(*SCN1A*):c.787C>G (p.Leu263Val) (25.0%), NM_000702.4(*ATP1A2*):c.1816G>A, p.(Ala606Thr) (20.0%) and NM_001127221.2(*CACNA1A*):c.1997C>T, (p.Thr666Met) (15.0%); 27 further variants were classified as VUS. All patients were heterozygotes for the variants identified; 63% of patients with identified variants had a family history of migraine. The main clinical features, among patients genetically confirmed, were migraine (83%), hemiplegia (71%), aura (37%) and headache (25%).

Conclusion: This is the first large multigene study to determine

the mutational spectrum of FHM in Portugal. It provides an overview of the genetic profiles of FHM, with high relevance for clinical practice. Our data suggest that other loci may be associated with FHM, but no other major candidates have been identified yet. Further research is needed to assess other causative genes, as well as understand the possible clinical consequences of VUS. We highlight the importance of functional validation tests for variant reclassification and to increase the clinical utility of testing.

CO-03 - WORKING MEMORY IN MENSTRUAL MIGRAINE: PERFORMANCE AND NEURAL CORRELATES

Amparo Ruiz-Tagle¹; Gina Caetano¹; Ana Fouto¹; Inês Esteves¹; Inês Cabaço²; Nuno Da Silva³; Pedro Vilela⁴; Isabel Pavão⁵; Raquel Gil Gouveia^{6,7}; Patrícia Figueiredo¹

1-Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa, ISR-Lisboa/LARSyS and Department of Bioengineering; 2-Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa; 3-Learning Health, Hospital da Luz, Lisboa; 4-Serviço de Neurroradiologia, Hospital da Luz, Lisboa; 5-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculty of Medicine, Universidade de Lisboa, and Hospital de Santa Maria, CHULN; 6-Headache Center, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; 7-Center for Interdisciplinary Research in Health, Universidade Católica Portuguesa

Introduction: Interaction between networks involved in cognitive and pain processes may underlie the reversible cognitive decline associated to migraine attacks. Functional Magnetic resonance Imaging (fMRI) has been used to explore this interaction under induced pain conditions, spontaneous attacks and in-between attacks. Our aim was to investigate cognition using fMRI along the migraine cycle and compare it to a control population.

Methods: A clinical sample with Menstrually Related Migraine according to the International Headache Society criteria (IHS-III) was recruited. They underwent sessions with verbal n-back task assessing working memory in different phases of the migraine cycle, namely, preictal, ictal, postictal and interictal phases. Non-migraine controls were assessed during premenstrual and post-ovulation phases of the menstrual cycle. Questionnaires quantifying spontaneous attack descriptions psychiatric and clinical symptoms were also applied at the time of the exam.

Results: 24 subjects completed the research protocol: 10 with migraine (four sessions each) and 14 without migraine (two sessions each). Significant brain activity was observed in areas critically involved in working memory, such as the anterior cingulate cortex and middle frontal gyrus. Brain activity in the brainstem differed significantly during peri-ictal phases from controls. The thalamus showed significantly higher activation during the preictal phase when compared to the postictal phase.

Conclusion: While performing a working memory task subjects with migraine showed brain activity in areas related to migraine cycle and pain as well as activity in areas relevant for the task. Migraine and its recurrent cycles may constitute an ideal model to explore cognitive-affective-pain network interactions.

CO-04 - HYPOTHALAMIC BRAIN ACTIVATION DURING A WORKING MEMORY TASK AND UNDERLYING CHANGES IN WHITE MATTER PATHWAYS ACROSS THE MIGRAINE CYCLE

Ana R. Fouto¹; Amparo Ruiz-Tagle¹; Gina Caetano¹; Inês Esteves¹; Inês Cabaço²; Nuno Da Silva³; Pedro Vilela⁴; Isabel Pavão⁵; Raquel Gil Gouveia^{6,7}; Rita Nunes¹; Patrícia Figueiredo¹
1-Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa, ISR-Lisboa/

LARSyS and Department of Bioengineering; 2-Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Católica Portuguesa; 3-Learning Health, Hospital da Luz, Lisboa; 4-Serviço de Neurroradiologia, Hospital da Luz, Lisboa; 5-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculty of Medicine, Universidade de Lisboa, and Hospital de Santa Maria, CHULN; 6-Headache Center, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa; 7-Center for Interdisciplinary Research in Health, Universidade Católica Portuguesa

Introduction: Abnormal hypothalamic brain activity has been found during the preictal phase [Shulte & May 2016; Stankewitz et al 2021]. Connectivity across subcortical-cortical pathways seems related to the reversible cognitive decline associated with migraine attacks [Coppola et al 2016; Amin et al 2018]. However, relations between variations in hypothalamic activity during cognitive tasks and microstructural changes along the underlying white matter pathways have not been characterized.

We aimed to investigate the relationship between altered hypothalamic activity during a cognitive task along the migraine cycle and microstructural changes in white matter fibers.

Methods: A group of 14 patients diagnosed with menstrually-related migraine were scanned during each phase of the migraine cycle. 15 age-gender-matched healthy controls underwent the same protocol during the premenstrual and post-ovulation phases of the menstrual cycle. Participants performed a working memory (verbal n-back) task during functional MRI (fMRI), and diffusion MRI (dMRI) data were acquired to evaluate brain microstructure.

Results: Task-related hypothalamic fluctuations in brain activity were observed along the migraine cycle, with significant decreases in the postictal phase relative to the interictal ($p=0.004$), and also relative to controls in premenstrual phase ($p=0.019$). A similar pattern of microstructural changes along the migraine cycle was also identified in the posterior limb of the internal capsule (PLIC). Fractional anisotropy (FA) was higher in the preictal phase and lower during the ictal phase compared to the interictal period. Furthermore, FA correlated significantly with hypothalamic BOLD signal change across sessions ($r=-.455$, $p=0.005$).

Conclusion: While performing a working memory task, subjects with migraine showed significant fluctuations in hypothalamic brain activity during peri-ictal phases which were correlated with microstructural changes in white matter projection fibers connecting the thalamus with the cortex.

CO-05 - DIAGNÓSTICO DE CEFALÉIA EM DOENTES IDOSOS REFERENCIADOS À CONSULTA HOSPITALAR DE CEFALÉIAS

Sara Lima¹; Catarina Borges¹; Mariana Vargas¹; Andreia Matas¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As cefaleias na população idosa constituem um desafio diagnóstico e terapêutico, observando-se um aumento da prevalência de causas secundárias para a cefaleia.

Caracterização clínica e diagnóstica de cefaleias numa coorte de doentes idosos referenciados a consulta hospitalar de cefaleias.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo que incluiu os doentes com idade ≥ 65 anos referenciados para a consulta hospitalar de cefaleias, no período compreendido entre 01.01.2017 e 31.12.2022. Realizou-se uma colheita de dados demográficos e clínicos incluindo comorbilidades, uso de fármacos antidepressivos/ansiolíticos, diagnóstico, padrão de consumo de analgésicos, investigação diagnóstica e tratamento.

Resultados: Os doentes de idade ≥ 65 anos, referenciados para a consulta de cefaleias representaram 14,9% de todos os

doentes referenciados para esta consulta, no período estudado. Identificaram-se 96 doentes, 76% do sexo feminino, com uma média de idades de 77,08±6,2 anos. Cerca de 44,8% dos doentes foram referenciados dos Cuidados de Saúde Primários, com um tempo médio de evolução da cefaleia até referência de 123,74±169,9 meses. Cerca de 25% dos doentes, à data da primeira consulta, encontrava-se sob pelo menos um antidepressivo e 22,9% sob pelo menos uma benzodiazepina. O diagnóstico mais frequente foi cefaleia tipo tensão crónica (28,1% dos doentes). Identificou-se abuso de analgésico em 4,2% dos doentes. Quanto à investigação diagnóstica, foi requisitada uma ressonância magnética cranioencefálica em 26,9% dos doentes e a velocidade de sedimentação foi pedida em 42,7% dos doentes. Após a primeira consulta, 63,5% dos doentes iniciaram tratamento profilático, com melhoria sintomática em 72,1% destes doentes. Em cerca de 24% do total de doentes foi introduzido um antidepressivo, após diagnóstico de perturbação depressiva.

Conclusão: As cefaleias primárias foram as mais frequentemente diagnosticadas na população de idade ≥ 65 anos incluída neste estudo. Certas comorbilidades como o síndrome depressivo encontram-se subdiagnosticadas.

CO-06 - CLOCK GENE CIRCANNUAL EXPRESSION IN CLUSTER HEADACHE PATIENTS

Renato Oliveira¹; Ana Neves Costa²; Dora Pedrosa²; André B. Barros²; Luís Ferreira Moita²; Raquel Gil-Gouveia¹

1-Hospital da Luz Lisboa; 2-Innate Immunity and Inflammation Laboratory, Instituto Gulbenkian de Ciência, Oeiras, Portugal

Introduction: Cluster headache (CH) is a primary headache disorder characterized by bouts with a striking circadian rhythm. The CLOCK gene (CLOCK) has a central role in the regulation of circadian rhythms.

We aimed to study the circannual CLOCK expression in a population of CH patients in comparison with matched controls.

Methods: CH patients were sampled two to four times over one year, both in or outside bouts, one week after each solstice and equinox. We quantified the expression of CLOCK by quantitative RT-PCR in the peripheral blood, using RNA from PBMCs. The relative expression was calculated using GAPDH as the internal control, and the results were normalized to the average of the control population.

Results: Fifty patients and 58 matched controls were included. Among the patient population, composed of 42/50 males (84%) with an average age of 44.6 years, 90% had episodic CH. Two to four samples were collected from each patient, up to 161 samples, 46 (28.6%) of which were collected within a cluster bout. CLOCK expression was lower in CH patients than in controls only in the winter season [average expression of 0.63 (non-bout) vs 1.17, $p=0.01$], whereas all remaining seasons showed no differences. When analyzing only the patient group, CLOCK expression was lower in winter. No differences were found between bout and non-bout samples in the other seasons throughout the year. No individual factors (age, sex, circadian chronotype, smoking and coffee habits, or history of migraine) were related to CLOCK expression in non-bout and bout samples, across the seasons.

Conclusion: CLOCK expression in CH patients changes along seasons, it is lower in the winter solstice than in the rest of the year, when it significantly differs from matched controls. Bout activity and lifestyle factors do not seem to influence CLOCK expression.

Palavras-chave: headache, cluster headache, clock genes, chronobiology.

CO-07 - CEFALIA EM SALVAS: CASUÍSTICA DA CONSULTA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO.

Carla Morgado¹; Luís Rufo Costa²; Andreia Ferreira¹; Sofia Lopes¹; Sofia Marques¹; Joana Pinto¹; Ana Filipa Santos¹; Carla Ferreira¹; Célia Machado¹; Leandro Marques¹; Sofia Rocha¹; Sara Varanda¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULSAM

Introdução: A cefaleia em salvas é a cefaleia trigémino-autonómica mais comum, afetando 0,1% da população. Predomina no género masculino e apresenta, na maioria das vezes, um padrão sazonal/cíclico. Em cerca de 10%-15% dos doentes apresenta-se de forma crónica e, muitas vezes, refratária à terapêutica.

Caracterizar a população de doentes com diagnóstico de cefaleias em salvas da consulta externa de neurologia de um hospital terciário.

Métodos: Os dados foram recolhidos por consulta de processo clínico individual. Utilizou-se o SPSS® para a análise estatística.

Resultados: São atualmente acompanhados em consulta 35 doentes com diagnóstico de cefaleias em salvas, 85,7% do género feminino e com uma mediana de idade de 45 anos (23-76 anos). Dois doentes apresentam critérios de cefaleia em salvas crónica e 5 doentes apresentam concomitantemente diagnóstico de enxaqueca episódica sem aura. Dez doentes não realizam tratamento preventivo por apresentar episódios de cefaleias esporádicos e 4 doentes não realizam qualquer tratamento por se apresentarem em remissão há mais de 12 meses. Dos restantes, 96,8% realizam oxigenoterapia de alto fluxo na fase aguda, sendo que 60% realizam tratamento em combinação com triptano. Apenas 1 doente não realiza oxigenoterapia por intolerância, optando por tratamento exclusivo com sumatriptano. Dos doentes sob tratamento preventivo, 92% cumprem tratamento com verapamilo, em monoterapia (n=16) ou em combinação com lítio (n=3), valproato de sódio (n=2), topiramato (n=2) ou amitriptilina (n=1). Dois doentes estão sob tratamento exclusivo com valproato de sódio. Três doentes iniciaram terapêutica com galcanezumab, por se manterem sintomáticos ainda que sob terapêutica preventiva combinada, e foi solicitada autorização de tratamento para outros 2 doentes.

Conclusão: A maioria dos doentes necessitam de tratamento preventivo contínuo, diário e, muitas vezes, combinado, para controlo eficaz das crises de cefaleias. Ainda assim, alguns doentes apresentam controlo inadequado dos episódios de cefaleias, com necessidade de tratamento com galcanezumab.

CO-08 - A IMPORTÂNCIA DO GALCANEZUMAB NA CEFALIA EM SALVAS

Luís Rufo Costa¹; Carla Morgado²; Sofia Lopes²; Sofia Marques²; Sara Varanda²

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga

Introdução: A cefaleia em salvas é uma entidade que apesar de incomum (com uma prevalência de cerca de 0,1%) causa uma incapacidade importante. O tratamento preventivo inclui fármacos como o verapamilo e o lítio, verificando-se também benefício com a administração mensal de galcanezumab, um anticorpo anti-CGRP. Apresentam-se neste trabalho três casos tratados efetivamente com este fármaco.

Casos Clínicos: O primeiro caso é um homem de 47 anos, ex-fumador, com o diagnóstico de cefaleia em salvas desde

os 38 anos, previamente medicado com verapamilo 480 mg/dia. Iniciou cefaleia diária com duas semanas de evolução, que surge em sono, diurna e noturna, melhorando completamente apenas com zolmitriptano intranasal. A terapêutica com prednisolona e topiramato não obteve nenhum benefício. Iniciou galcanezumab, observando-se inicialmente uma redução do número de dias com dor, ficando sem cefaleia ao fim da 2ª administração. Sem efeitos secundários registados.

O segundo caso é um homem de 52 anos, fumador, com o diagnóstico de cefaleia em salvas crónica com um ano de evolução, refratária a verapamilo e lítio. Com galcanezumab obteve-se uma redução inicial da frequência de crises (com um a dois dias de intervalo), cessando completamente ao fim da 3ª administração, sem intercorrências.

O terceiro caso é um homem de 62 anos, fumador, diagnosticado com cefaleia em salvas episódica que começou aos 45 anos, sem medicação preventiva. Iniciou cefaleia noturna diária com um mês de evolução resistente a prednisolona e verapamilo. Ao fim de duas administrações de galcanezumab apresenta ainda cefaleia embora de menor intensidade, menor frequência e menor duração de dor.

Conclusão: Neste trabalho realça-se o papel do galcanezumab no tratamento da cefaleia em salvas episódica e crónica, utilizado particularmente nos casos refratários à terapêutica preventiva aprovada. Constitui um tratamento eficaz, acessível, bem tolerado e sem interações observadas nos doentes apresentados.

CO-09 - AVALIAÇÃO RETROSPECTIVA DE EFEITOS ADVERSOS DOS ANTICORPOS MONOCLONAIS DIRIGIDOS AO CGRP (AMC-CGRP) OU AO SEU RECEPTOR (AMC-RCGRP) EM DOENTES COM ENXAQUECA

José Miguel Alves¹; Catarina Fernandes¹; Mariana Coelho¹; Isabel Costa¹; Gustavo Cordeiro¹; Cristina Machado¹; Flrobela Magalhães¹; Helena Gens¹; Sónia Batista¹; Lúvia Sousa¹; Isabel Luzeiro¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) E.P.E., Coimbra, Portugal.

Introdução: Os anticorpos monoclonais dirigidos ao CGRP (Amc-CGRP) ou ao seu recetor (Amc-rCGRP) são fármacos que têm demonstrado elevada efetividade na prática clínica com melhor tolerância em relação aos preventivos clássicos. Os efeitos secundários reportados são habitualmente ligeiros, podendo surgir entre 1% a 10%, e raramente são causa de interrupção do tratamento.

Este trabalho teve como objetivo caracterizar os efeitos adversos verificados nos doentes com enxaqueca sob Amc-CGRP/Amc-rCGRP seguidos em consulta de cefaleias num hospital terciário.

Métodos: Analisamos, retrospectivamente, os registos clínicos de 46 doentes com enxaqueca não controlada sob terapêutica clássica, que foram medicados com Amc-CGRP (fremanezumab e galcanezumab) ou Amc-rCGRP (erenumab) com pelo menos uma avaliação após o início destes fármacos.

Resultados: Dos 46 doentes incluídos, 28 estavam medicados com erenumab, 11 com fremanezumab e 7 com galcanezumab. O efeito adverso mais grave observou-se num doente sob erenumab, que desenvolveu uma reação de hipersensibilidade 6 dias após a primeira administração, manifestando desconforto na orofaringe, exantema com prurido generalizado e edema labial, tendo necessitado de corticoterapia. Havia nos seus antecedentes história de alergias medicamentosas. Sob erenumab, foram ainda

relatadas queixas de lentificação psicomotora e fadiga (3; 10,7%), obstipação intestinal (2; 7,1%), agravamento do síndrome vertiginoso (1) e sabor metálico após administração (1). Relativamente ao fremanezumab, 2 (18,2%) doentes apresentaram reação cutânea autolimitada no local da injeção. Com galcanezumab houve referência a quedas sem vertigem ou traumatismo num doente.

Conclusão: Os resultados deste trabalho sustentam a evidência de que os Amc-CGRP ou Amc-rCGRP são fármacos bem tolerados, com incidência reduzida de efeitos secundários. Os que ocorreram foram ligeiros e não motivaram a descontinuação do fármaco, à exceção de num doente que desenvolveu uma reação idiossincrática.

CO-11 - TRATAMENTO DA ENXAQUECA COM ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP - STOP AND GO: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Fernandes¹; Sofia Malheiro¹; Inês Laranjinha¹; Carlos Andrade¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Os anticorpos monoclonais anti-CGRP representam uma opção terapêutica na enxaqueca refratária. Contudo, a duração do tratamento não se encontra completamente definida. Avaliar a resposta à reintrodução de anticorpos monoclonais anti-CGRP em doentes com boa resposta prévia a um ano de tratamento.

Métodos: Foi analisada a base de dados prospetiva dos doentes com enxaqueca tratados com anti-CGRP, entre maio 2021 e março 2023 no Centro Hospitalar Universitário de Santo António, em quatro momentos: antes do tratamento, aos 12 meses, 2-4 meses após paragem (stop) e 2-4 meses após reintrodução (go).

Resultados: De 9 doentes analisados, 8 eram do sexo feminino, com idade média 42,6±8,1 anos, média de 3,8±1,3 profiláticos orais tentados e todos tratados previamente com toxina botulínica. Após um ano de tratamento, todos apresentaram melhoria significativa do número de dias de dor ($p=0,009$) 15,44±7,8 vs 5,22±3,4. Após suspensão, foi objetivado agravamento significativo ($p<0,001$): 5,22±3,4 vs 12,2±3,6; após reintrodução do anti-CGRP, apresentaram nova melhoria significativa ($p=0,035$) 12,2±3,6 vs 6,8±3,2. O padrão à reavaliação após stop não foi significativamente diferente em relação ao prévio ($p=0,397$) 15,44±7,8 vs 12,2±3,6. De igual forma, após reintrodução do CGRP, o padrão também não teve diferenças estatisticamente significativas em comparação com o de final de um ano de tratamento ($p=0,742$) 5,22±3,4 vs 6,78±3,2. De referir que, dos 14 doentes da base de dados com um ano de anti-CGRP e reavaliados após stop, apenas 64,3% teve necessidade de reiniciar tratamento.

Conclusão: A reintrodução do tratamento com anticorpos anti-CGRP parece manter a eficácia demonstrada no primeiro ciclo de tratamento, sendo que não foi objectivado um efeito *rebound* com a paragem.

CO-12 - À TERCEIRA É DE VEZ? EFEITO DAS INTERRUPTÕES E SUCESSIVOS RECOMEÇOS DO TRATAMENTO COM ERENUMAB

Elsa Parreira¹

1-Consulta Cefaleias – Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca

Introdução: O cumprimento do esquema posológico no tratamento preventivo com anticorpos monoclonais deve ser

rigoroso, aconselhando-se evitar o espaçamento das tomas ou a interrupção inadvertida. Existem já dados do mundo real que demonstram que, no caso de suspensão do tratamento e posterior recomeço por agravamento, o segundo curso do tratamento mantém eficácia em pelo menos cerca de 80% dos casos que recomeçaram.

Não são conhecidos, no entanto, dados sobre a manutenção da eficácia com um maior número de interrupções e recomeços de tratamento com um mesmo anticorpo monoclonal.

Métodos: Avaliação da evolução da resposta terapêutica de 4 doentes, que após uma excelente resposta inicial ao erenumab, interromperam pelo menos 2 vezes o tratamento e recomeçaram-no 3 ou mais vezes, sucessivamente. A avaliação da eficácia do erenumab foi feita segundo o protocolo da consulta de cefaleias, com seguimento periódico e baseado na opinião do doente, no calendário de crises e em escalas de impacto.

Resultados: Quatro doentes (entre os 40 e os 68 anos), 3 mulheres e 1 homem, com enxaqueca episódica (2 doentes) e crónica (2 doentes) foram medicados com erenumab, com eficácia acentuada. Por múltiplos motivos (eficácia significativa ou suspeita de efeitos secundários) o tratamento foi suspenso uma primeira vez, ao fim de 3 a 13 meses de tratamento, e recomeçado alguns meses depois mantendo em todos excelente e rápida resposta. A segunda interrupção, realizada entre os 6 a 28 meses de tratamento, deveu-se ou a excelente resposta sustentada ou a perda de seguimento. Após a segunda interrupção, e por reagravamento clínico, o recomeço do erenumab pela terceira vez revelou-se completamente ineficaz em dois doentes obrigando a mudança definitiva de monoclonal.

Conclusão: as interrupções e recomeços sucessivos do tratamento com anticorpo antireceptor do CGRP pode levar numa percentagem significativa de casos à perda total da eficácia.

CO-13 - BLOQUEIO COMBINADO NA CEFALEIA CRÓNICA: ESTUDO OBSERVACIONAL

Gonçalo Cabral¹; Caio Luiz²; Alberto Filho²; Pedro Kowacs²

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná, Curitiba, Brasil

Introdução: Individualmente os bloqueios dos grandes nervos occipitais (GON) e dos gânglios esfenopalatinos (GEF) têm sido usados para o tratamento de curto prazo algumas cefaleias crónicas refratárias, com alguns resultados positivos. E se as associações dos dois bloqueios, ou seja, um bloqueio combinado, potenciasse o efeito terapêutico?

Avaliar a resposta de bloqueios combinados em doentes com cefaleia crónica refratária num centro hospitalar terciário (Hospital de Clínicas, Curitiba, Brasil) a curto prazo (8 semanas).

Métodos: Análise retrospectiva de doentes com cefaleia crónica que tenham sido submetidos a bloqueios combinados, com base nos registos da consulta, entre 06/21-06/22.

Resultados: No total foram reunidos 25 doentes [18 com diagnóstico de enxaqueca crónica (grupo 1) e 7 com outras cefaleias crónicas (grupo 2)]. Em relação ao grupo 1 (todos do sexo feminino e com cefaleia diária, com média de idades de 47,9 anos; 55,6% com concomitante excessivo medicamentoso e com número médio de profiláticos prévios de 6) verificou-se uma resposta ao tratamento $\geq 50\%$ em 55,6% (10/18) dos doentes e redução de intensidade de crises em 66,7% (12/18) dos doentes. No grupo 2 (57,1% do sexo feminino; todos com cefaleia diária; com média de idades de 40,6 anos; 57,1% com uso excessivo medicamentoso e com número médio de terapêuticas prévias

de 4) verificou-se uma resposta ao tratamento $\geq 50\%$ em 28,6% (2/7) dos doentes e redução de intensidade de crises em 57,1% (4/7) dos doentes. No total dos 2 grupos foram reportados espontaneamente em 5 casos um dos seguintes efeitos adversos: alteração do paladar, náuseas ou dormência da orofaringe.

Conclusão: O bloqueio combinado poderá ser uma possível alternativa para doentes com cefaleia crónica (sobretudo enxaqueca crónica) refratária pelo menos a curto prazo. Contudo existem inúmeras questões a serem exploradas.

CO-15 - SNAP25 AND VAMP2 NON-CODING VARIANTS AFFECT GENE EXPRESSION IN MIGRAINE

Daniela Felício^{1,2,3}; Sandra Martins^{1,2}; Marlene Quintas^{1,3,4}; Andreia Dias^{1,3,4}; Estefânia Carvalho^{1,3,4}; Alexandra M. Lopes^{1,2,5}; Nádia Pinto^{1,2,6}; Carolina Lemos^{1,3,4}; Mariana Santos^{1,4}; Miguel Alves-Ferreira^{1,3,4,5}

1-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), 4200-135 Porto, Portugal; 2-Institute of Molecular Pathology and Immunology of the University of Porto (IPATIMUP), 4200-135 Porto, Portugal; 3-Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto, 4050-313 Porto, Portugal; 4-Unit for Genetic and Epidemiological Research in Neurological Diseases (UnIGENE), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto, 4200-135 Porto, Portugal; 5-Centre for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Universidade do Porto, 4200-135 Porto, Portugal; 6-Centro de Matemática da Universidade do Porto (CMUP), 4169-007 Porto, Portugal

Migraine is a common and complex neurological disease potentially caused by a polygenic interaction of multiple gene variants. Many genes associated with migraine are involved in pathways controlling the synaptic function and neurotransmitter release. Besides, recent studies raised the possibility that migraine may arise from regulatory non-coding variants. However, the molecular mechanisms underpinning migraine need to be further explored. In this study, we aimed to functionally explore the regulatory effect of candidate non-coding variants based on our previous candidate-gene association studies.

After bioinformatically prioritizing these non-coding variants, we selected non-reported ones with high regulatory potential for functional validation - *VAMP2*_rs1150, *SNAP25*_rs2327264, and *STX1A*_rs6951030, which belong to the soluble N-ethylmaleimide sensitive factor attachment protein receptors (SNARE) complex involved in neurotransmitter release in synapses. Following luciferase reporter gene assays, we confirmed the regulatory impact of at least two of these non-coding variants - *VAMP2* and *SNAP25* risk alleles were associated with a decrease and increase in gene expression, respectively, in both neuronal and non-neuronal cells. *STX1A* risk allele simply showed a tendency to decrease gene expression in neuronal-like cells.

In conclusion, we hypothesized that *VAMP2*_rs1150 risk allele decreases its expression by increasing microRNA (hsa-mir-5010-3p) affinity, and *SNAP25*_rs2327264 risk allele increases its target gene expression due to ONECUT2 transcription factor differential binding in neuronal tissues. These gene expression changes may disturb the SNARE complex function and imbalance the release of neuropeptides and neurotransmitters in migraine. Our study provides novel insights into the impact of non-coding variants and gene regulation of SNARE proteins in migraine susceptibility and highlights the importance of analyzing non-coding variants, which continuously demonstrate to play an important role in susceptibility and complex neurological disorders.

This work was supported by FEDER-COMPETE 2020 (POCI), Portugal 2020; Interreg V-A Spain–Portugal POCTEP 2014–2020 (0702_MIGRAINEE_2_E); FCT grants: POCI-01-0145-FED-ER-029486(PTDC/MEC-NEU/29486/2017) and CEEC-IND/00684/2017; Novartis.

CO-17 - DOENTES COM ENXAQUECA TÊM MAIS CONHECIMENTO ACERCA DOS GATILHOS NUTRICIONAIS OU HÁBITOS DIETÉTICOS DIFERENTES?

Bárbara Martins^{1,2,*}; **Margarida Pereira**^{3,*}; **Helena Almeida**⁴; **Flora Correia**⁵; **Madalena Pinto**¹; **Joana Guimarães**^{1,2}; **Andreia Costa**^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Departamento de Nutrição, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; *-Estes autores contribuíram de igual maneira para o trabalho (ambos primeiros autores)

Introdução: A enxaqueca é a segunda maior causa de incapacidade mundial em doentes jovens. Alguns estudos apontam a dieta como um potencial fator agravante, passível de intervenção, da cefaleia.

Os objetivos foram: i) Avaliar se doentes com enxaqueca crónica têm maior conhecimento sobre a relação entre despoletantes nutricionais e enxaqueca; ii) descrever hábitos alimentares de doentes com enxaqueca crónica.

Métodos: Estudo caso-controlo, incluindo 26 mulheres com enxaqueca crónica sob tratamento com toxina botulínica, seguidas em consulta de cefaleias de um hospital terciário, e 26 mulheres controlo emparelhadas para a idade. Um questionário online (escala de Likert), a incluir potenciais alimentos despoletantes de enxaqueca descritos na literatura, e um questionário validado de frequência alimentar (QFA), para avaliar a dieta dos últimos 6 meses, foram aplicados a ambos os grupos. Os dados foram analisados através do SPSS-v26 (valor significativo <0,05).

Resultados: A idade média da amostra foi 43,65±12,92 anos. Em geral, ter enxaqueca foi associado a um maior conhecimento sobre alimentos que agravam ou precipitam a enxaqueca (80,8% vs 53,8%, $p=0,039$), nomeadamente maior conhecimento sobre álcool ($p=0,008$), chocolate ($p=0,006$), comida instantânea ($p=0,011$), manteiga/margarina ($p=0,046$) e fruta de conserva ($p=0,046$). Doentes com enxaqueca reportaram significativamente maior frequência alimentar de couve branca ou lombarda ($p=0,027$) e cenouras ($p=0,029$); por outro lado, este grupo apresentou menor frequência alimentar de vísceras de animais ($p=0,0043$), snacks de chocolate ($p=0,0012$), vinho branco ($p=0,002$) e cerveja ($p=0,008$).

Conclusão: Na nossa amostra, doentes com enxaqueca crónica tiveram maior conhecimento acerca dos despoletantes nutricionais de enxaqueca, com maior frequência alimentar de certos vegetais e menor frequência de consumo de vísceras e despoletantes de enxaqueca reconhecidos, como snacks de chocolate, cerveja e vinho branco. Novos estudos com amostras maiores, a incluir casos de enxaqueca episódica, serão úteis para identificar subgrupos que estejam menos atentos para a relação entre dieta e enxaqueca.

CASOS CLÍNICOS

CC-01 - ALTERAÇÕES TRANSITÓRIAS DA VISÃO, CEFALÉIA E QUEDAS: O DESAFIO DE VER PARA ALÉM DO ÓBVIO, NA CRIANÇA

Isabel Rovisco Monteiro^{1,2}; Cristiana Silva^{1,2}; Cristina Pereira¹; Conceição Robalo¹; Filipe Palavra^{1,3,4}

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-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra; 4-Centro Académico Clínico de Coimbra, Coimbra

Introdução: A enxaqueca é comum na infância, sendo que um quarto das crianças apresenta aura, mais comumente visual. Como tal, é um diagnóstico diferencial importante, na presença de cefaleia e alterações transitórias da visão. Ainda assim, nesse contexto, há outras entidades que devem ser consideradas, pelo forte impacto que podem ter no dia-a-dia da criança, particularmente se existirem especificidades terapêuticas.

Caso Clínico: Menino de 9 anos, natural do Cazaquistão, com antecedentes de atraso do desenvolvimento psicomotor, referenciado para a consulta de Neuropediatria por cefaleias e alterações visuais. O quadro teria tido início aos 5 anos de idade, sendo caracterizado por uma cefaleia intensa que o impedia de brincar, com periodicidade mensal, acompanhada por náuseas e melhora após o repouso. Referia alterações da visão frequentes que antecediam a cefaleia, de características estereotipadas. Apresentava ainda episódios breves de alteração do estado da consciência, a condicionar quedas. Ao exame neurológico, não se identificaram sinais focais. O carácter estereotipado das manifestações visuais e a ocorrência de quedas, em relação com alterações do estado de consciência, motivou o pedido de um vídeo-EEG, que revelou a presença de atividade paroxística focal occipital direita presente em vigília e sono e fenómeno de *fixation-off*, colocando-se como hipótese de diagnóstico mais provável a de síndrome COVE (*Childhood Occipital Visual Epilepsy*), pelo que iniciou terapêutica com carbamazepina.

Conclusão: A síndrome COVE é uma epilepsia focal infrequente da infância, maioritariamente auto-limitada, que se caracteriza por fenómenos visuais transitórios que poderão ser acompanhados por cefaleia ictal ou pós-ictal, assumindo frequentemente características migranasas. O presente caso clínico reforça a necessidade de um elevado índice de suspeição no diagnóstico desta situação clínica, cujo tratamento adequado permite uma melhoria muito importante na qualidade de vida das crianças por ela afetadas.

CC-02 - ENXAQUECA COM AURA NA ERA MODERNA DA INVESTIGAÇÃO IMAGIOLÓGICA

Rui Lopes¹; José Sá Silva¹; João Pedro Filipe¹; Rui Felgueiras¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A enxaqueca, quando associada a aura não exclusivamente visual, torna complexo o diagnóstico diferencial com eventos vasculares agudos. As alterações imagiológicas

cerebrais habitualmente vistas no AVC, nomeadamente em estudos de perfusão, estão também descritas nas auras de enxaqueca, apesar de apresentarem um padrão diferente e ser rara a sua objetivação.

Caso Clínico: Mulher de 25 anos, com antecedentes de obesidade, apresentou-se no Serviço de Urgência por cefaleia de intensidade máxima ao acordar, acompanhada de náuseas, fotofobia e alteração de linguagem. Ao exame neurológico apresentava-se sonolenta, com discurso escasso, sem cumprir ordens e sem nomear. Restante exame neurológico normal. Perante um quadro de afasia associada a cefaleia intensa, fez-se investigação imagiológica considerando hipóteses diagnósticas a trombose de seios venosos ou hemorragia, nomeadamente subaracnoideia. A TC crânio foi normal, seguindo-se angio-TC arterial e venoso, também eles sem alterações. No estudo de perfusão objetivou-se uma diminuição do fluxo sanguíneo e do volume sanguíneo cerebrais em topografia temporo-parieto-occipital esquerda, associada a um aumento no tempo médio de trânsito nesta região que não respeitava território vascular. Excluídos os diagnósticos diferenciais prévios, foi assumida uma enxaqueca com aura afásica. A doente fez analgesia e melhorou progressivamente, tendo alta assintomática.

Conclusão: Com este caso mostramos como se comporta uma aura de enxaqueca em estudo de perfusão, uma imagem que se pode tornar cada vez mais frequente na era dos estudos avançados da Via Verde do AVC. Realçamos também a importância da interpretação destes exames à luz da semiologia, nomeadamente a capacidade de discernir que as alterações evidenciadas na perfusão não respeitavam território vascular e que o angio-TC era normal. A melhoria completa do quadro clínico com medidas de tratamento sintomático veio suportar o nosso diagnóstico final.

Palavras-chave: Enxaqueca, Aura, Investigação imagiológica, Estudo perfusão.

CC-04 - AMNÉSIA GLOBAL TRANSITÓRIA RECORRENTE DURANTE CRISES DE ENXAQUECA SEM AURA

Beatriz Nunes Vicente¹; Mariana Dias Da Costa¹; Filipa Sotero^{1,2,3}; Isabel Pavão Martins^{1,2,3}

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 amnésia global transitória (AGT) é definida como um episódio súbito, presenciado, de alteração de memória anterógrada, com duração inferior a 24h, sem sinais focais ou atividade epilética. Existe uma associação epidemiológica entre enxaqueca e AGT e uma das hipóteses fisiopatológicas para esta entidade é a depressão cortical alastrante (DCA) no hipocampo. No entanto, a ocorrência de um episódio de AGT durante uma crise de enxaqueca é rara.

Caso Clínico: Mulher, 57 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e enxaqueca episódica sem aura. Admitida no SU por cefaleia frontal esquerda, de instalação gradual, com náuseas e vômitos, fotofobia e sonofobia. Posteriormente, iniciou um quadro de desorientação espacial, defeito de memória e discurso repetitivo. A doente negava alterações visu-

ais, sensitivas ou de linguagem sugestivas de aura, assim como história de traumatismo craniano, esforços recentes ou toma de medicação de resgate. No exame neurológico apresentava desorientação espacial e defeito de memória anterógrada grave e retrógrada ligeiro, sem outras alterações. A TC e veno TC cerebrais não mostravam lesões agudas, nem sinais de trombose venosa cerebral. O EEG não mostrava atividade epilética. Após 14 horas as alterações mnésicas resolveram na totalidade e os sintomas migranosos mantiveram-se durante a estadia no SU. O diagnóstico mais provável é uma AGT durante um episódio de enxaqueca sem aura. A doente descreve episódio semelhante 2 anos antes, não tendo sido observada em contexto hospitalar.

Conclusão: Este caso pretende alertar para a possibilidade da AGT surgir durante a crise de enxaqueca, e poder ser um fenómeno recorrente. A ausência de aura visual ou de outros tipos de aura torna menos provável a DCA clássica como fenómeno fisiopatológico subjacente, levantando a hipótese da existência de outros mecanismos. Uma explicação possível é a manobra de Valsava associada ao vômito levar a hipertensão venosa transitória e isquémia do hipocampo.

CC-07 - CEFALEIA EXPLOSIVA RECORRENTE COMO APRESENTAÇÃO DE FEOCROMOCITOMA

Janice Alves¹; André Militão¹; Gonçalo V. Bonifácio¹
1-Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A síndrome de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) é a causa mais frequente de cefaleia explosiva recorrente, e a cefaleia isolada é a apresentação mais comum de SVCR. A apresentação clínica de cefaleia explosiva implica a exclusão de hemorragia intracerebral, trombose venosa cerebral, dissecação arterial, malformação vascular (em particular aneurismas) ou apoplexia pituitária.

Caso Clínico: Mulher de 47 anos, fumadora, com antecedentes de enxaqueca episódica de baixa frequência sem medicação habitual. Ao longo de duas semanas recorre ao serviço de urgência múltiplas vezes com queixas de cefaleia explosiva na sequência de pequenos esforços, consumo de tabaco ou sem desencadeante identificável, de predomínio noturno, com resposta parcial à analgesia. Não apresentava alterações ao exame neurológico, as múltiplas TC e a angioTC arterial e venosa não mostraram alterações, e o exame citoquímico do LCR era normal. Numa das admissões apresentou-se transitoriamente hipertensa e taquicárdica. Um ECG revelou período de ritmo juncional, considerado fisiológico em contexto de dor. Foi feito o diagnóstico de cefaleia aguda provavelmente atribuída SVCR e ficou planeada realização de RM encefálica com angio-RM.

Na semana seguinte desenvolve quadro de dor precordial com supradesnívelamento ST no ECG, acinesia dos segmentos apicais e médios do ventrículo esquerdo em ecocardiograma, e aumento de volume com edema das paredes do ventrículo esquerdo na RM, sugestivo de miocardiopatia de Takotsubo. Do diagnóstico etiológico resultou a identificação de massa suprarrenal, com aumento dos níveis de metanefrinas plasmáticas e urinárias compatível com feocromocitoma, posteriormente confirmado.

Conclusão: O feocromocitoma corresponde a um tumor neuroendócrino raro, que se caracteriza pela secreção excessiva de catecolaminas, frequentemente de forma episódica, podendo assim apresentar-se como episódios paroxísticos de hipertensão arterial associada a cefaleia explosiva, alternados por períodos livres de dor, e frequentemente sem alterações de relevo na avaliação e investigação realizada em contexto de urgência, tornando este diagnóstico ainda mais desafiante.

CC-09 - UMA CAUSA RARA DE CEFALEIA REFRACTÁRIA EM MULHER EM IDADE JOVEM

Pedro Almeida¹; Carlos Figueiredo¹; Joana Cabrera¹; Ana Luísa Rocha¹
1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Apenas 26% dos doentes admitidos no serviço de urgência por cefaleia apresentarão cefaleia secundária, sendo esta ainda menos frequente em indivíduos jovens e saudáveis. O presente caso descreve uma doente jovem com cefaleia secundária de difícil diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 39 anos, natural do Brasil, com antecedentes de várias zoonoses, recorreu ao serviço de urgência por queixas de cefaleia e cervicalgia de agravamento progressivo com 6 semanas de evolução. Ao exame neurológico, salientava-se sinais meníngeos presentes. Do estudo realizado no serviço de urgência, destacava-se hiponatremia euvolémica, TC cranioencefálica com dilatação ventricular discreta e estudo de LCR com pleocitose mononuclear, sem outras alterações. Admitida no internamento por suspeita de meningite crónica de provável etiologia não infecciosa. Durante o internamento apresentou agravamento progressivo da cefaleia, com desenvolvimento de visão turva e episódios de alteração do estado de consciência, quadro inicialmente com resposta parcial a corticoterapia em alta dose, tornando-se progressivamente mais refratário, sem resposta a acetazolamida até 1 g/dia. Todo o estudo autoimune e infeccioso sérico e no LCR foi normal, bem como a ressonância magnética cerebral e cervical e TC torácico. A repetição de estudo de LCR mostrou resolução progressiva da pleocitose, mas com desenvolvimento de hiperproteínorráquia e pressão de abertura aumentada. Neste ponto, decidido alargar estudo com TC abdominopélvico que revelou a presença de lesões ováricas de aparência metastática, tendo realizado posteriormente endoscopia que revelou tumor gástrico primário. Apesar da pesquisa de células malignas no LCR ter sido negativa, assumido diagnóstico presuntivo de carcinomatose meníngea. Por hidrocefalia, foi necessária colocação de derivação ventricular externa e posteriormente ventriculoperitoneal para controlo da sintomatologia.

Conclusão: O presente caso clínico pretende realçar não só a importância de reconhecer precocemente sinais de alarme em doentes com cefaleia, como também a por vezes difícil marcha diagnóstica que pode contribuir para atrasos no diagnóstico e tratamento.

Palavras-chave: Cefaleia secundária, Carcinomatose Meníngea, Marcha diagnóstica.

CC-12 - TERAPÊUTICA NA CEFALEIA EM SALVAS: RELATO DE CASO

Inês Mendes¹; Joana Gonçalves¹; Paula Atalaia¹
1-USF do Parque

Introdução: A cefaleia em salvas é um tipo de cefaleia primária rara, caracterizada por episódios recorrentes de dor unilateral, incapacitante, associada a sintomas autonómicos cranianos ipsilaterais. A elevada intensidade dos episódios associa-se a um impacto significativo na qualidade de vida, requerendo terapêutica sintomática e preventiva adequada. Apesar das opções terapêuticas disponíveis, alguns casos constituem um desafio pela resposta insatisfatória ou perfil indesejado de efeitos secundários.

Caso Clínico: Homem de 38 anos, casado, família nuclear na fase III do ciclo de Duvall. Sem antecedentes pessoais de

relevo e sem hábitos tabágicos. Sem medicação habitual. Antecedentes familiares de diabetes *mellitus* e hipertensão arterial. Aos 31 anos de idade iniciou episódios cíclicos de cefaleia unilateral intensa, associada a lacrimação, congestão nasal e rinorreia, de aparecimento predominantemente noturno e associada ao consumo de álcool. Sem alterações no exame físico ou na avaliação imagiológica. Dois anos após o primeiro episódio, iniciou terapêutica preventiva com verapamil e topiramato, sendo posteriormente alterada para verapamil e lítio, por persistência da sintomatologia. Recorria a naratriptano como terapêutica sintomática, com fraco alívio. Posteriormente, iniciou sumatriptano subcutâneo, tendo verificado um agravamento da intensidade, frequência e duração dos episódios de dor. Nos últimos dois anos, por iniciativa própria, suspendeu toda a medicação e iniciou psilocibina como terapêutica abortiva de crise, descrevendo franca melhoria da intensidade e frequência dos episódios. Atualmente mantém-se em seguimento nas consultas de Medicina Geral e Familiar e Neurologia, com estabilidade clínica.

Conclusão: O caso relatado pretende alertar para a importância desta entidade clínica que constitui um desafio terapêutico importante, dada a incapacidade e impacto significativo na qualidade de vida dos doentes. As opções terapêuticas são diversas, mas alguns casos mantêm-se resistentes aos tratamentos já conhecidos. A procura de novas opções terapêuticas e a continuação de investigação nesta área é essencial para otimizar o seguimento destes doentes.

CC-13 - CEFALeia EM SALVAS REFRATÁRIA: UM TRATAMENTO DE RESGATE COM CETAMINA

Rui Lopes¹; Joana Fernandes¹; Inês Laranjinha¹; Manuela Casal²; Carlos Andrade¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Serviço de Anestesiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A cefaleia em salvas refratária é uma entidade altamente incapacitante, cujo tratamento não se encontra definido.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, com antecedentes de tabagismo, apresenta-se com quadro de 1 ano de evolução de cefaleia periorbital direita, intensidade muito elevada, duração máxima habitualmente inferior a 180 minutos, sintomas disautónómicos e marcada agitação, praticamente diária e com períodos de remissão inferiores a 1 mês. Cumpria, após exclusão de causas secundárias, critérios para cefaleia em salvas crónica. De notar que no passado havia tido 2 períodos de dor semelhante, mas com resolução mais rápida.

Os episódios de dor eram refratários a triptanos (incluindo sumatriptano), oxigenoterapia e lidocaína intranasal. Como preventivos, foram ineficazes ou com efeitos secundários: ciclos de prednisolona oral, verapamil (que mantém em dose de titulação crescente até 720 mg), lítio, valproato de sódio, indometacina, topiramato, gabapentina, galcanezumab (240 mg mensal, 3 administrações), bloqueio anestésico de grande nervo occipital e transnasal de gânglio esfenopalatino. Obteve-se alguma melhoria, transitória, com metilprednisolona 1 g dia (8 dias).

Dada a refratariedade, foi decidida tentativa terapêutica com perfusão de cetamina 0,25 mg/kg/dose juntamente com sulfato de magnésio 3 g, em internamento eletivo. Durante um mês, ve-

rificou-se uma redução da duração e intensidade dos episódios, com frequência inferior a 50% dos dias. Contudo, seguiu-se novo agravamento, pelo que se efetuou segunda perfusão (0,5 mg/kg/dose) cerca de 4 semanas após a inicial, novamente com resposta positiva. Após nova recorrência, foi submetido a terceira perfusão (dose: 0,7 mg/kg/dose), aguardando reavaliação.

Conclusão: Neste caso de cefaleia em salvas crónica e altamente refratária, a perfusão repetida de cetamina em doses crescentes parece ter condicionado benefício sintomático e permitido a titulação de outras estratégias terapêuticas (como o verapamil). O uso deste fármaco encontra-se descrito noutros quadros dolorosos, sendo a sua utilidade na cefaleia em salvas pouco explorada.

CC-14 - PAPEL DA TOXINA BOTULÍNICA NO TRATAMENTO DA NEURALGIA DO NERVO INTERMÉDIO: RELATO DE UM CASO CLÍNICO

Mariana Seco¹; Paulo Coelho²; Paula Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Centro de Neurociências CUF Porto, Hospital CUF Coimbra

Introdução: A neuralgia do nervo intermédio é rara e apresenta-se habitualmente como uma otalgia de localização profunda, podendo ser difícil o diagnóstico diferencial com outras causas de otalgia. Dada a ausência de estudos dirigidos ao seu tratamento, este é geralmente orientado pelo tratamento farmacológico proposto para outras neuralgias cranianas, seguindo-se o tratamento cirúrgico como hipótese de segunda linha.

Caso Clínico: Mulher de 61 anos seguida na consulta de Cefaleias por dor localizada ao canal auditivo externo (CAE) esquerdo com 15 anos de evolução. A doente descrevia episódios de dor “fininha” e em choque, com duração máxima de um minuto, mais frequentemente à noite quando tocava com a região auricular esquerda na almofada. Tinha ainda como *trigger* o toque na região pósterio-superior do CAE. À parte destes episódios, mantinha um mal-estar inespecífico na mesma localização, sem outros sintomas associados.

O exame neurológico era normal. A RM encefálica e dos ouvidos excluiu lesões estruturais, e documentou um possível contacto vascular com o complexo dos nervos cranianos facial e vestibulococlear esquerdos na cisterna ponto-cerebelosa.

Considerando o diagnóstico de neuralgia do nervo intermédio esquerdo, ao longo dos anos foram tentados vários fármacos (oxcarbazepina, eslicarbazepina, amitriptilina, gabapentina e pregabalina) sempre sem benefício. Optou-se, então, por realizar administração de toxina botulínica tipo A no território do nervo auricular posterior esquerdo (50 unidades distribuídas por 10 pontos). A doente apresentou melhoria muito significativa, superior a 50%, mantendo apenas dor ocasional e ligeira desencadeada pelos *triggers*.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma doente com neuralgia do nervo intermédio refratária tratada com sucesso com toxina botulínica. Pretendemos destacar o potencial papel da toxina botulínica no tratamento desta entidade e realçar a importância de considerar esta opção terapêutica precocemente em doentes sem resposta a terapêuticas orais, inclusive em casos com possível contacto neurovascular, diminuindo assim a necessidade de intervenção cirúrgica.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DA PRIMAVERA DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

Alberto Filho	CO-13	Janice Alves	CC-07
Alda Sousa	CO-01	Joana Cabrera	CC-09
Alexandra M. Lopes	CO-15	Joana Fernandes	CO-11; CC-13
Alexandre Roldão Alferes	CC-11	Joana Gonçalves	CC-12
Amparo Ruiz-Tagle	CO-03; CO-04	Joana Graça	CC-03
Ana Filipa Brandão	CO-02	Joana Guimarães	CO-17
Ana Filipa Lopes	CO-02	Joana Pinto	CO-07
Ana Filipa Santos	CO-07	João Parente Freixo	CO-02
Ana Fouto	CO-03	João Paulo Gabriel	CC-05
Ana João Marques	CC-05	João Pedro Filipe	CC-02
Ana Luísa Rocha	CC-09	Jorge Oliveira	CO-02
Ana Neves Costa	CO-06	Jorge Sequeiros	CO-02
Ana R. Fouto	CO-04	José Barros	CO-02
André B. Barros	CO-06	José Miguel Alves	CC-08; CO-09; CO-14
André Militão	CC-07	José Sá Silva	CC-02
Andreia Costa	CO-17	Leandro Marques	CO-07
Andreia Dias	CO-01; CO-15	Lívia Sousa	CO-09
Andreia Ferreira	CO-07	Luís Ferreira Moita	CO-06
Andreia Matas	CC-05; CO-05; CO-10	Luís Rufo Costa	CO-07; CO-08
António Damasceno	CC-08	Madalena Pinto	CO-17
Bárbara Martins	CO-17	Manuela Casal	CC-13
Beatriz Medeiros	CC-06	Margarida Pereira	CO-17
Beatriz Nunes Vicente	CC-04; CC-15	Maria João Nabais Sá	CO-02
Caio Luiz	CO-13	Mariana Cabral	CC-06
Carla Ferreira	CO-07	Mariana Coelho	CC-08; CO-09; CO-14
Carla Morgado	CO-07; CO-08	Mariana Dias Da Costa	CC-04; CC-15
Carlos Andrade	CO-11; CC-13	Mariana Santos	CO-01; CO-15
Carlos Figueiredo	CC-09	Mariana Seco	CC-14
Carolina Lemos	CO-01; CO-15	Mariana Vargas	CO-05
Catarina Borges	CO-05; CO-10	Marina Couto	CC-06
Catarina Fernandes	CC-08; CO-09; CO-14	Marlene Quintas	CO-15
Célia Machado	CO-07	Martin Lauterbach	CC-03
Conceição Robalo	CC-01	Miguel Alves-Ferreira	CO-01; CO-02; CO-15
Cristiana Silva	CC-01	Nádia Pinto	CO-15
Cristina Machado	CO-09	Natália Marto	CC-10
Cristina Pereira	CC-01	Nuno Da Silva	CO-03; CO-04
Daniela Felício	CO-01; CO-15	Nuno Inácio	CC-10
Diogo Damas	CC-11	Patrícia Figueiredo	CO-03; CO-04; CO-16
Dora Pedroso	CO-06	Paula Atalaia	CC-12
Elsa Parreira	CO-12	Paula Salgado	CC-14
Estefânia Carvalho	CO-01; CO-15	Paulo Coelho	CC-14
Filipa Dourado Sotero	CC-15	Paulo Silva	CO-01
Filipa Sotero	CC-04	Pedro Almeida	CC-09
Filipe Palavra	CC-01	Pedro Guimarães	CO-10
Filipe Simões Da Silva	CC-10	Pedro Kowacs	CO-13
Flora Correia	CO-17	Pedro Lopes	CC-06
Florbela Magalhães	CO-14	Pedro Vilela	CO-03; CC-03; CO-04; CO-16
Flobela Magalhães	CO-09	Raquel Gil Gouveia	CO-03; CO-04
Gina Caetano	CO-03; CO-04	Raquel Gil-Gouveia	CO-02; CO-06; CO-16
Gonçalo Cabral	CO-13	Raquel Pestana Araújo	CO-16
Gonçalo Pinho	CC-03; CC-10	Renato Oliveira	CC-03; CO-06
Gonçalo V. Bonifácio	CC-07	Ricardo Almendra	CC-05
Gustavo Cordeiro	CO-09	Rita Bastos-Ferreira	CO-02
Helena Almeida	CO-17	Rita Nunes	CO-04
Helena Gens	CC-08; CO-09; CO-14	Roseli Gomes	CO-02
Inês Cabaço	CO-03; CO-04	Rui Felgueiras	CC-02
Inês Carrilho	CO-02	Rui Lopes	CC-02; CC-13
Inês Esteves	CO-03; CO-04	Sandra Martins	CO-15
Inês Laranjinha	CO-11; CC-13	Sara Lima	CO-05; CO-10
Inês Mendes	CC-12	Sara Varanda	CO-07; CO-08
Isabel Costa	CO-09; CO-14	Sofia Lopes	CO-07; CO-08
Isabel Luzeiro	CC-08; CO-09; CO-14	Sofia Malheiro	CO-11
Isabel Pavão	CO-03; CO-04	Sofia Marques	CO-07; CO-08
Isabel Pavão Martins	CC-04; CC-15; CO-16	Sofia Rocha	CO-07
Isabel Rovisco Monteiro	CC-01	Sónia Batista	CO-09; CC-11
Ivânia Alves	CO-01	Teresa Pinho	CO-01

38.º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

Viseu | 25 a 27 maio 2023

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-001 - DOENÇA METASTÁTICA VERTEBRAL: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE DOENTES OPERADOS E PROPOSTA DE FLUXOGRAMAS DE ATUAÇÃO

Diogo Roque¹; **Miguel Esperança-Martins**²; **Tiago Barroso**²; **André Abrunhosa-Branquinho**³; **Lúis Costa**²; **Diogo Belo**¹; **Nuno Simas**¹
 1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 2-Serviço de Oncologia Médica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 3-Serviço de Radioterapia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte

Introdução: Análise de doentes operados no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), da sua sobrevida e capacidade de deambulação no pré e pós-operatório. Divulgação de proposta de algoritmos de atuação utilizados no CHULN para doença metastática vertebral (DMV).

Métodos: Foram avaliados os processos clínicos dos doentes operados no CHULN de Outubro de 2020 a Março de 2023 por DMV. Foram avaliados scores prognósticos *New England Spinal Metastasis Score* (NESMS) e *Skeletal Oncology Research Group* (SORG) nomogram, capacidade de deambulação antes e após a cirurgia, e sobrevida dos doentes.

Foram elaborados dois algoritmos de atuação para doentes com DMV dicotomizados em dois cenários clínicos (prognóstico desfavorável e favorável) com base no *Karnofsky performance status* (KPS), sobrevida estimada a 6 meses e estadiamento da doença.

Resultados: Foram incluídos 27 doentes com idade média de 61,85 anos, sendo 18 do sexo masculino e 9 do sexo feminino. O KPS mediano foi de 60%. O NESMS foi de 0 em 8 doentes, 1 em 6 doentes, 2 em 8 doentes e 3 em 5 doentes. O SORG médio foi de 211 pontos. A maioria dos doentes (74%) apresentou-se por defeito motor. O *follow-up* médio foi de 10 meses. Dezoito doentes (67%) mantêm seguimento e 9 faleceram.

A sobrevida média foi de 10,70 meses. Verificou-se uma melhoria na capacidade de deambulação no pós-operatório estatisticamente significativa (*Chi-square test*; $p=0,013$), com 17 (62,96%) a manterem a capacidade de deambular versus 11 (40,74%) no pré-operatório.

Conclusão: Os doentes operados por DMV no Serviço de Neurocirurgia do CHULN nos últimos 30 meses apresentaram uma melhoria da capacidade de deambulação estatisticamente significativa. Os algoritmos de atuação para DMV visam a auxiliar na tomada de decisão sem retirar relevância à análise das particularidades de cada caso.

CO-002 - PREDITORES DE OUTCOME EM DOENTES SUBMETIDOS A ARTRODESE LOMBAR: ANÁLISE PROSPECTIVA DE UM SERVIÇO

João Nogueira¹; **Renata Marques**¹; **Nubélio Duarte**¹; **Miguel Afonso**¹; **Pedro Ribeiro**¹; **Maura Cambango**¹; **Hugo Pereira**¹
 1-Hospital de Braga

Introdução: A artrodese lombar é um procedimento cirúrgico realizado em pacientes com dor lombar, axial, radicular e instabilidade na coluna vertebral. A avaliação dos resultados cirúrgicos é essencial para determinar a eficácia do procedimento e identificar os fatores que afetam a recuperação dos pacientes. Neste estudo foram utilizadas a *Oswestry Disability Index* (ODI) e a *Visual Analogue Scale* de forma a encontrar preditores de incapacidade e dor em doentes submetidos a artrodese lombar.

Métodos: Foram avaliados, de forma prospetiva, 57 doentes submetidos a artrodese lombar pelo serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga entre Janeiro de 2021 e Outubro de 2022. Foram utilizadas as escalas de ODI e VAS no pré operatório e entre o 6-12 mês pós-operatório. Para quantificar a melhoria, foi calculada a diferença dos resultados no pré e pós operatório. Foi igualmente colhida informação clínica dos doentes, características e intercorrências das cirurgias.

Resultados: Neste estudo, a artrodese lombar revelou melhoria significativa no *outcome* funcional dos doentes com uma média de $35,46 \pm 20,4$. A cirurgia mostrou ser mais significativa no alívio da dor radicular (média de $5,89 \pm 3,3$) em relação à dor lombar (média de $4,16 \pm 3,2$), embora ambos com resultados satisfatórios.

O género feminino ($p=0,028$) foi preditor de melhor *outcome* funcional. A utilização de opioides previamente à cirurgia ($p=0,05$) foi associada a pior *outcome* de dor lombar. Surpreendentemente, doentes com depressão ($p=0,037$) tiveram melhorias mais acentuadas na dor radicular. Doentes com cirurgia lombar previa ($p=0,022$) tiveram pior resultado no alívio da radiculopatia.

Conclusão: A artrodese lombar é um procedimento eficaz nos *outcomes* funcionais assim como no alívio da dor dos doentes com patologia lombar, especialmente na dor radicular.

CO-003 - ARTROPLASTIA DISCAL CERVICAL OU DISCECTOMIA CERVICAL ANTERIOR E FUSÃO? UM ESTUDO COMPARATIVO

Victor Henriques¹; **Mariana Chibante Pedro**¹; **Sofia Tavares**¹; **Gonçalo Costa**¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE

Introdução: A artroplastia discal cervical (CDA) e a discectomia cervical anterior e fusão (ACDF) são ambas opções cirúrgicas para o tratamento da discopatia cervical. Vários estudos têm comparado os resultados clínicos entre ambas as técnicas, mas o tema permanece controverso.

Métodos: Estudo comparativo entre grupos de doentes, com idade e *follow-up* médio semelhantes, submetidos a CDA ou a ACDF por discopatia cervical a um nível, com radiculopatia e/ou mielopatia. Adquiridos parâmetros referentes às características da população, nível da intervenção e cirurgias subsequentes ao nível índice ou adjacente. Realizado um questionário telefónico de satisfação com a cirurgia e de averiguação do *Neck Disability Index* (NDI), validado para a língua e cultura portuguesas. Tratamento de dados recorrendo ao programa IBM® SPSS® Statistics 21. Análise de dados paramétricos com teste t de Student e de dados não-paramétricos com teste qui-quadrado de Pearson, tendo sido assumido um $p < 0,05$ como estatisticamente significativo.

Resultados: Em média, os doentes submetidos a CDA apresentaram maiores níveis de satisfação com a cirurgia, bem como um menor NDI e menos reintervenções subsequentes. Os resultados completos serão apresentados na reunião científica.

Conclusão: A escolha entre CDA e ACDF para o tratamento da discopatia cervical deve ser baseada numa cuidadosa consideração da condição específica do doente, histórico médico e experiência do cirurgião. A longo prazo, a CDA aparenta acarretar menos revisões cirúrgicas e uma maior satisfação dos pacientes. São necessários mais estudos randomizados e com um longo *follow-up*.

CO-004 - INTRADURAL SPINAL METASTASIS: THE EXPERIENCE OF OUR CENTER

Teresa Morais Pinheiro¹; **Pedro Moura Branco**¹; **Francisco Rebelo**¹; **Inês Ramadas**¹; **Rui Sobrinho**¹; **Lino Vieira Fonseca**¹
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introduction: Intradural spinal metastasis, both intramedullary (IDIM) and extramedullary (IDEM), represents an extremely rare and poorly understood pathology. Due to its grim prognosis, it is relevant to consider experience to decide on the best management strategy. This study presents an analysis of the intradural spinal metastasis of our Center.

Methods: A retrospective analysis of patients admitted to our Neurosurgery department from 2015 to 2022 was performed. This review included all patients submitted to resection of spinal intradural lesions, whether intramedullary or extramedullary, with a diagnosis of metastatic disease. Evaluated data included primary disease origin, history of previously known malignancy, neurological status pre- and post-operatively using the modified McCormick scale, extent of resection, complementary treatment, and overall survival.

Results: A total of 7 patients were included in the study, with a mean age of 58 years old and 71,4% (N=5) were male. The lesions were intradural extramedullary in 4 cases and intramedullary in 3 cases. The dorsal segment was the most commonly involved (N=4), followed by the lumbosacral region (N=2). Only 3 patients had previously known history of malignancy. The pre-operative McCormick grade was III in 3 patients, grade IV in 3 patients and grade V in 1 patient. Postoperatively, there was no neurological improvement in 6 cases and worsening in 1. A gross-total resection was performed in 57% (N=4) of the patients. 71% of the patients were submitted to complementary treatment.

Conclusion: According to the results of this study, the morbidity and mortality of intradural spinal metastasis is high, and surgery does not seem to carry a better neurological outcome.

CO-005 - RESULTADOS DE LONGO PRAZO DE DOENTES COM VIOLAÇÃO DA ARTICULAÇÃO FACETÁRIA DO SEGMENTO SUPERIOR POR PARAFUSOS PEDICULARES APÓS MIS-TLIF

Pedro Santos Silva¹; **Maria Rodrigues**²; **Gibran Wibawa**³; **Ana Ferreira**¹; **Rui Vaz**¹; **Paulo Pereira**¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Adhyaksa General Hospital, Jakarta, Indonésia

Introdução: Avaliar a taxa de violação da articulação facetária do segmento superior (SFJV) por parafusos pediculares colocados percutaneamente, após a fusão intersomática lombar transforaminal minimamente invasiva (MIS-TLIF) para doença degenerativa lombar. Avaliar os resultados clínicos e radiológicos a longo prazo dos doentes com SFJV, através de uma comparação com um grupo sem SFJV.

Métodos: Estudo de coorte retrospectivo para doentes com doença lombar degenerativa que foram submetidos a MIS-TLIF. Foram utilizadas tomografias computadorizadas para identificar a SFJV. Foi realizado um 2:1 Propensity Score Matching para doentes sem e com SFJV. Para avaliação dos resultados clínicos foram utilizados o *Oswestry Disability Index* (ODI), *Numeric Rating Scale* (NRS) lombar e membro inferior e *Euro-QoL Five Dimension Questionnaire* (EQ-5D). A avaliação radiológica foi realizada antes da cirurgia, 1 ano e 8 anos após a cirurgia e incluiu: altura do disco do segmento adjacente superior (SAS), ângulo e amplitude de movimento, lordose lombar, inclinação pélvica, incidência pélvica e distância da linha de prumo de C7.

Resultados: Em 196 doentes, verificou-se que 11,2% dos pacientes tinham SFJV, correspondendo a 7,1% dos parafusos da vértebra superior. Os fatores associados ao SFJV foram o ângulo do SAS (OR=0,8; $p=0,001$) e fusão L5-S1 (tendência: OR=5,3, $p=0,052$). Sessenta e seis pacientes foram emparelhados no *Propensity Score Matching* numa proporção de 2:1, para os grupos sem e com SFJV. Os doentes dos 2 grupos não diferiram nos resultados clínicos e radiológicos, numa média de 8 anos após a cirurgia.

Conclusão: Encontrámos SFJV em 11,2% dos pacientes submetidos à MIS-TLIF. Numa amostra emparelhada, a SFJV não teve qualquer impacto no seguimento a longo prazo, no que diz respeito aos resultados clínicos ou à degeneração do SAS.

CO-006 - TEMPO PORTA-LAMINECTOMIA – TIME IS SPINE: ANÁLISE DESCRITIVA DE UMA SÉRIE DE CASOS DE METÁSTASES DO RÁQUIS

Tiago Ribeiro Da Costa¹; **Filipe Vaz Silva**¹; **Gonçalo Figueiredo**¹; **Filipe Rocha**¹; **Joaquim Reis**¹; **Alfredo Calheiros**¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Há uma noção crescente de que a síndrome medular aguda secundária à compressão por uma metástase raquidiana deverá ser tratado com um procedimento descompressivo devidamente atempado. Os trabalhos publicados em patologia traumática da coluna sugerem *cut-offs* ideais de 24 horas de clínica até à cirurgia de descompressão, mas existem ainda poucos resultados relativamente à patologia metastática do ráquis.

Objetivos: Apresentamos uma análise retrospectiva dos casos observados e tratados cirurgicamente no nosso centro hospitalar, com vista a obter dados relativamente aos tempos de

tratamento destes doentes desde que entram no hospital (momento-porta), até que são descomprimidos (momento-laminectomia), estabelecendo assim um tempo “porta-laminectomia”

Métodos: Foram analisados retrospectivamente todos os doentes intervençados no nosso centro hospitalar por síndrome medular agudo de etiologia metastática, entre janeiro de 2018 e março de 2023. Foram obtidos dados anátomo-clínicos (histologia tumoral; presença prévia de sinais/sintomas de alarme), bem como foi obtido o cálculo dos tempos desde a entrada até cirurgia, inclusive em doentes que foram transferidos por outras instituições hospitalares.

Resultados: De entre a amostra de 33 doentes, apenas 1 (3%) não apresentava história de neoplasia prévia e/ou sinais ou sintomas de alarme. O tempo médio porta-laminectomia foi de 27h30 [4-54] em 28 destes doentes, sendo nos restantes obtido um tempo superior a >72 horas (2) ou impossível de determinar pelos registos (3). Cerca de 30% destes doentes (10) foram inicialmente transferidos a partir de outros centros hospitalares sem a especialidade de Neurocirurgia.

Conclusão: Apesar de existir ainda evidência científica limitada que reforce o limiar de descompressão de 24 horas, a nossa amostra revelou existir ainda um atraso significativo no tempo até descompressão deste grupo de doentes.

Este estudo permitiu identificar vários pontos de possível interferência no tempo porta-laminectomia, que deverão ser analisados posteriormente, com vista a delinear-se vias de tratamento mais céleres.

Palavras-chave: Metástases raquidianas, Oncologia, Síndrome medular.

CO-007 - TRATAMENTO MINIMAMENTE INVASIVO DE LESÕES INTRADURAIS EXTRAMEDULARES

Inês Ramadas Sousa¹; Rui Sobrinho¹; Teresa Pinheiro¹; Francisco Rebelo¹; Pedro Barros¹; Bernardo Smet¹; Lino Fonseca¹; Miguel Correia¹; Rui Rato¹; Fausto Carvalho¹; José Brás¹; Pedro Roque¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Central – Departamento de Neurocirurgia

Introdução: Os tumores intradurais e extramedulares (IDEM) representam um grupo diverso de lesões, frequentemente benignas. A exérese total é o tratamento *goldstandard*. A maioria pode ser abordada por via posterior. Uma exposição eficaz para visibilidade e espaço de trabalho são cruciais. Abordagens com recurso a laminectomias/laminotomias a >2 níveis, são tradicionalmente descritas. Estas técnicas apresentam desvantagens, incisões extensas com maior risco infeccioso, volume de perdas hemáticas e eventual instabilidade, podendo conferir necessidade de instrumentação adicional. As técnicas minimamente invasivas da coluna vertebral (TMICV) para a resseção têm apresentado resultados promissores, como adjuvantes na adição de endoscópio para melhoria da visualização de lesões com componente latero-ventral, ou na utilização de retratores tubulares permitindo remoção óssea limitada, conferindo menor grau de instabilidade associada à intervenção.

Métodos: Revisão retrospectiva de 3 casos clínicos com o diagnóstico histopatológico de Meningioma Medular operados entre Setembro 2022 e Fevereiro de 2023, submetidos a cirurgia por TMICV. Foram colhidos os dados referentes à clínica, cirurgia, histopatologia e *outcome*.

Discussão: Os doentes apresentaram idade média de 58 anos, diagnosticados com lesões IDEM - 2 cervicais; 1 torácica, a um nível. Foi colocada indicação cirúrgica na presença de défice neurológico, sinais piramidais ou evidência imagiológica de

crescimento da lesão. A intervenção foi realizada abordagem tubular Revolve Illico Overpharma® transaponevrótica e transmuscular, com hemilaminectomia, durotomia linear e exérese total das lesões. A histopatologia confirmou o diagnóstico de meningioma. Os doentes apresentaram evolução clínica favorável. A abordagem de lesões IDEM por TMICV é possível, segura, sem risco aumentado para resseção subtotal ou complicações neurológicas. Esta técnica permitiu menor disrupção dos tecidos, menor volume de perdas hemáticas, sem compromisso da visibilidade e canal de trabalho.

Conclusão: No nosso centro, as TMICV para exérese de lesões IDEM demonstraram resultados favoráveis, com redução da morbilidade associada ao procedimento cirúrgico.

CO-008 - ARTRODESE LOMBAR MINIMAMENTE INVASIVA PARA DOENTES COM ESPONDILOLISTESE DEGENERATIVA E ESTENOSE GRAVE: ESTUDO COMPARATIVO ENTRE MIDLIF E TLIF

Pedro Santos Silva¹; Ana Jardim²; Joana Pereira³; Rita Sousa⁴; Rui Vaz¹; Paulo Pereira¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Ortopedia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 4-Serviço de Ortopedia e Traumatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Este estudo pretende comparar duas técnicas de fusão lombar minimamente invasivas, *midline lumbar interbody fusion* (MIDLIF) e *transforaminal lumbar interbody fusion* (MIS-TLIF), para tratamento de doentes com estenose grave e espondilolistese degenerativa lombar, relativamente às taxas de laceração dural, outras complicações, resultados clínicos e radiológicos.

Métodos: Este estudo de coortes incluiu doentes com estenose lombar grave (Shizas C ou D) e espondilolistese degenerativa, que foram submetidos a MIDLIF ou MIS-TLIF a um nível. Foi feito um *Propensity Score Matching* e os grupos foram comparados um ano após a cirurgia relativamente ao tempo de cirurgia, duração da internamento, complicações, resultados clínicos e resultados radiológicos.

Resultados: O estudo incluiu 80 doentes inicialmente, e 72 doentes após o *matching*, 36 em cada grupo. Seis doentes apresentaram lacerações durais, quatro no grupo MIDLIF e dois no grupo MIS-TLIF (Fisher, $p = 0,67$). As taxas de complicações gerais e as reoperações não foram significativamente diferentes entre os grupos. Foi alcançado um resultado bom ou excelente em 75% dos doentes submetidos a MIDLIF e em 72% dos doentes que realizaram MIS-TLIF (Fisher, $p = 0,91$). Os parâmetros radiológicos mostraram pequenas melhoras após a cirurgia, estatisticamente significativas (Kruskal-Wallis, $p < 0,01$), particularmente na lordose segmentar e lombar (2,0° e 1,7°), enquanto a inclinação pélvica e o Global tilt diminuíram (1,6° e 2,6°). Estes resultados foram semelhantes para ambos os grupos.

Conclusão: O nosso estudo confirma que o MIDLIF é uma alternativa minimamente invasiva para a fusão lombar intersomática em doentes com espondilolistese degenerativa, mesmo em doentes com estenose grave e cirurgia prévia da coluna vertebral. Parece oferecer resultados semelhantes ao MIS-TLIF no que diz respeito a resultados clínicos, resultados radiológicos e complicações.

CO-009 - VALIDAÇÃO PARA PORTUGUÊS DO QUESTIONÁRIO COMI PARA DOENTES COM PATOLOGIA DEGENERATIVA DA COLUNA CERVICAL

Pedro Valente Aguiar^{1,2}; Pedro Santos Silva^{1,2}; Rui Vaz^{1,2,3}; Paulo Pereira^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Centro de Neurociências, Hospital da CUF, Porto

Introdução: O *Core Outcome Measures Index* (COMI) for the neck é um questionário breve que pretende avaliar cinco domínios (dor, função, bem-estar, qualidade de vida e incapacidade) e o instrumento oficial de *outcome* do Spine Tango (EUROSPINE). Procedeu-se à tradução e adaptação cultural para português europeu e à sua validação psicométrica para utilização em doentes portugueses com patologia degenerativa da coluna cervical.

Métodos: A tradução e adaptação cultural foi realizada por quatro tradutores bilingues, dois nativos portugueses e dois ingleses. Efetuaram-se traduções inglês-português e português-inglês, e um consenso foi obtido após análise das mesmas. Doentes a aguardar cirurgia cervical preencheram a versão traduzida do COMI pré-operatório, *Neck Disability Index* (NDI), EQ-5D e escala visual analógica da dor (VAS). Para assegurar a reprodutibilidade do COMI, os doentes responderam aos mesmos questionários duas vezes num espaço máximo de 2 semanas e a uma pergunta adicional para excluir alterações ao estado clínico.

Resultados: Avaliaram-se questionários de 92 doentes, (46 de cada género), com idade mediana de 57 anos, 66 doentes responderam aos segundos questionários. A validade da construção do COMI confirmou-se com a boa correlação (Spearman > 0,4) de cada domínio com o questionário correspondente (NDI / EQ-5D / VAS) e com uma correlação superior a 0,6 da pontuação total do COMI com o NDI e EQ-5D. As correlações intraclasse entre cada domínio do COMI e a pontuação total do COMI também foram adequadas (ICC > 0,7).

Conclusão: Apresenta-se neste trabalho a versão para português europeu do COMI, adaptada para a população portuguesa com patologia degenerativa da coluna cervical, que cumpre critérios de validação adequados.

CO-010 - MICRODISCECTOMIA TORÁCICA POR ACESSO TRANSDURAL POSTERIOR: VÍDEO CIRÚRGICO

Marisa Cunha^{1,2}; Pedro Aguiar^{1,2}; Pedro Santos Silva^{1,2}; Rui Vaz^{1,2,3}; Paulo Pereira^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Hospital CUF Porto

Introdução: Apesar de corresponderem a menos de 1% das hérnias discais tratadas cirurgicamente, as hérnias discais torácicas constituem em muitos casos um desafio, pela anatomia específica da região e risco de complicações.

Com múltiplas técnicas disponíveis, a seleção do acesso cirúrgico deve ser realizada caso-a-caso, considerando fatores como o nível, posição no canal e composição do fragmento herniário.

O acesso transdural posterior apresenta-se como uma opção nas herniações torácicas centrais e paracentrais, moles ou calcificadas, permitindo visualização direta e mínima retração medular.

Caso clínico: Homem de 40 anos, sem antecedentes pessoais de relevo ou medicação habitual.

Em 2003, após mergulhar numa piscina, apresentou quadro transitório de parestesias e disestesia do membro inferior direito (MID). Neste contexto, foi diagnosticada hérnia discal T6-T7. Manteve-se assintomático até há cerca de 1 ano, altura em que iniciou queixas de diminuição da força muscular do MID, incontinência urinária e disfunção erétil.

O exame neurológico revelou parésia MID grau 4, hiperreflexia de membros inferiores e sinal de Babinski bilateral.

A ressonância magnética (RM) dorsal revelou aumento da hérnia discal central T6-T7 previamente conhecida, com compressão medular e hipersinal.

Optou-se por remoção cirúrgica sob monitorização neurofisiológica, com acesso posterior transdural e recurso a aspirador ultrassónico.

O doente não apresentou morbidade neurológica ou outras complicações pós-operatórias.

Conclusão: Com este vídeo são discutidos os aspetos técnicos e anatómicos da microdiscectomia torácica por acesso transdural posterior, que se apresenta como uma opção eficaz e segura no tratamento cirúrgico destas hérnias discais.

CO-011 - FATORES DE RISCO PARA O DESENVOLVIMENTO DE HIDROCEFALIA PÓS-TRAUMÁTICA APÓS A REALIZAÇÃO DE CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA

Sérgio Miguel Fernandes Romualdo¹; Gabriele Schackert¹; Ilker Eyüpoğlu¹; Tareq Juratli¹; Kerim Hakan Sitoci-Ficici¹

1-Hospital Universitário de Dresden

Introdução: A craniotomia descompressiva (CD) é um componente fundamental do tratamento do traumatismo cranioencefálico (TCE). O conhecimento acerca da hidrocefalia pós-traumática (HPT) em pacientes submetidos a CD é limitado. Neste estudo, pretendemos identificar fatores de risco associados ao desenvolvimento de HPT após a CD.

Métodos: Conduzimos um estudo retrospectivo em pacientes com TCE submetidos a uma CD. A amostra de estudo foi dividida em dois grupos: o grupo Não-HPT, composto por pacientes que não apresentaram HPT, e o grupo HPT, formado por pacientes que desenvolveram HPT. Realizou-se a avaliação de diversas características clínicas, assim como radiográficas, analisando exames de tomografia computadorizada (TC) iniciais e de seguimento e o cálculo de vários scores de TC de trauma.

Resultados: A nossa amostra incluiu 126 pacientes (93 homens e 33 mulheres), com uma idade mediana de 53 anos (18-84 anos). No total, 34 pacientes (27%) desenvolveram HPT. Os parâmetros associados a um maior risco de desenvolvimento de HPT incluíram herniação cerebral através do defeito da CD ($p=0,02$), acidente vascular cerebral (AVC) pós-traumático ($p<0,001$), progressão de contusões hemorrágicas ($=0,002$) e pontuação elevada no *Stockholm CT-tSAH-Score* ($p<0,001$). Uma escala modificada de Rankin (mRS) acima de 3 pontos correlacionou-se significativamente com o desenvolvimento de HPT ($p=0,002$). Foram identificadas variáveis independentes associadas ao desenvolvimento de HPT, incluindo uma idade avançada (OR 1,048), hemorragia subaracnoideia (HSA) nas cisternas (OR 7,545), AVC pós-traumático (OR 5,319), herniação cerebral através da CD (OR 5,543), higroma (OR 8,131) e progressão de contusões hemorrágicas (OR 4,386).

Conclusão: O nosso estudo demonstra que a ocorrência de uma HSA nas cisternas ou de um AVC pós-traumático, a idade avançada, o desenvolvimento de higromas, a herniação cere-

bral através do defeito da CD e a progressão de contusões hemorrágicas constituem fatores de risco independentes para o desenvolvimento de HPT em pacientes submetidos a uma CD.

CO-012 - THE DISTANCE BETWEEN THE FALX CEREBRI AND THE CORPUS CALLOSUM IN PATIENTS WITH BILATERAL SUBDURAL HEMATOMAS: A POTENTIAL MEASURE OF DISEASE SEVERITY

Tiago Pedro¹; Luís Albuquerque¹; Rui Vaz¹; Pedro Alberto Silva¹
1-Centro Hospitalar Universitário São João

Introduction: Management of unilateral subdural hematomas relies on midline shifts of brain structures, but bilateral collections frequently exhibit insignificant deviation due to the counterbalance of the mass effect. We aimed to validate the Falx Cerebri and the Corpus Callosum measurements as imaging markers of the prognosis of patients with bilateral subdural hematomas.

Methods: Anterior-posterior and craniocaudal distances between the falx cerebri and the corpus callosum were measured in 88 brain scans with bilateral subdural hematomas and associated with quantitative data and clinical outcomes. Statistical analysis was performed using multivariate regression and receiver operating characteristic curves.

Results: Mean craniocaudal and anterior-posterior falx cerebri – corpus callosum distances were 28.1±5.2 mm and 25.4±5.8 mm, respectively, and were positively correlated with hematoma thickness and volume. After adjusting for age and hematoma location, the craniocaudal falx cerebri – corpus callosum distance increased the risk for surgical intervention (OR=1.011; 95% CI 1.000-1.021; $p=0.043$) and the duration of in-hospital stay ($\beta=0.070$; 95% CI 0.029-0.110; $p=0.001$). A cut-off value of 25.0 mm showed a sensitivity of 87.5% and a specificity of 48.2% for hematoma decompression.

Conclusion: This study highlights the potential usefulness of the falx cerebri – corpus callosum distances in aiding clinical decision-making in patients with bilateral subdural hematomas.

CO-013 - ANÁLISE CUSTO-EFETIVIDADE E CUSTO-BENEFÍCIO DA VIGILÂNCIA INTRA-HOSPITALAR DE DOENTES HIPOCOAGULADOS COM TCE E TC-CE INICIAL NORMAL

Rodrigo Batata¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Eduardo Cunha¹; Alfredo Calheiros¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: O protocolo nacional de traumatismo crânioencefálico (TCE) preconiza a vigilância intra-hospitalar de doentes hipocoagulados com TCE e TC-CE inicial normal, com repetição de imagem às 24 horas. Contudo, ainda não conhecemos o impacto económico da aplicação deste protocolo nos nossos centros hospitalares.

Métodos: Foram analisados retrospectivamente os dados referentes aos doentes admitidos no serviço de urgência do CHUdSA por TCE, hipocoagulados e com TC-CE inicial normal, durante o ano de 2022. Foram obtidos dados respeitantes ao tipo de hipocoagulação, deteção imagiológica de lesão intracraniana traumática às 24 horas e mortalidade associada. Foi ainda realizada uma análise custo-efetividade e custo-benefício relativa à realização de imagem de TC-CE de controlo, permanência intra-hospitalar durante 24 horas e necessidade de

transporte hospitalar, com a respetiva identificação de uma realidade comparativa, de cumprimento de apenas TC-CE inicial, sem vigilância intrahospitalar, nem imagem de controlo. Foram também identificados custos indiretos associados e não associados a cuidados de saúde.

Resultados: Apenas em 2 doentes ($n = 440$) evidenciaram lesões intracranianas de novo, na imagem de controlo (0,4%). Em nenhum destes casos foi necessária nenhuma intervenção adicional.

O cumprimento do protocolo constituiu um custo monetário total de 217 184€. O custo associado à realização de apenas uma imagem de TC-CE inicial foi de 55 880€ (75% do total).

Foram também necessárias 144 horas anuais de carga laboral pela equipa médica associada. Apesar de não terem sido quantificados, o custo associado ao transporte hospitalar destes doentes e o impacto do cumprimento do protocolo na qualidade de vida do doente e dos familiares envolvidos, foram também identificados.

Conclusão: O cumprimento do protocolo não constituiu uma vantagem clínica para a nossa amostra de doentes, representando simultaneamente um impacto económico não-desprezando, pelo que estes dados sugerem a necessidade de uma revisão da nossa prática clínica.

CO-014 - DECOMPRESSIVE CRANIECTOMY IN TRAUMATIC BRAIN INJURY IN A TERTIARY CENTRE: A 5-YEAR RETROSPECTIVE STUDY

André Gomes^{1,2}; Bruno Carvalho^{1,2}; Filipe Duarte^{1,2}; António Cerejo^{1,2}; Rui Vaz^{1,2}

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introduction: Decompressive craniectomy (DC) is often performed following traumatic brain injury (TBI), to reduce intracranial pressure and improve brain perfusion and oxygenation. However, its benefits regarding mortality are offset by an increase in survivors in vegetative states or with severe disability. This study aimed to review the outcome of patients undergoing DC for TBI and compare it with the best current scientific evidence.

Methods: Adult patients submitted to a DC following TBI at CHUSJ from June 2017 through June 2022 were retrospectively retrieved. Patient demographic, clinical and radiological characteristics, and outcome, evaluated by the extended Glasgow outcome scale (GOS-E) at 6 months, were obtained.

Results: A total of 63 patients, 49 males and 14 females, with a median age of 52 (33-62) years, were included. Thirty-two patients were submitted to a primary DC and 31 to a secondary DC. At 6 months, 32 patients were dead, 3 were in a vegetative state, 6 had a lower severe disability, 2 had an upper severe disability, 5 had a lower moderate disability, 5 had an upper moderate disability, and 10 had a lower good recovery. No patient had an upper good recovery. A favorable outcome (GOS-E \geq 5) was more likely in younger patients (mean age of 32y vs 56y; $p<0.01$). However, the outcome was not associated with Glasgow coma scale, pupillary dimension, and reactivity at admission, or specific radiological findings. Moreover, in a subgroup analysis, no difference in outcome between patients submitted to a primary DC compared to those submitted to a secondary DC was found.

Conclusion: Age was associated with the outcome of TBI patients submitted to DC. Nevertheless, a large proportion of patients died following DC. This highlights the need for further studies to help define which patients are more likely to benefit from DC.

CO-015 - IMPACTO DE UM PROTOCOLO DE MOBILIZAÇÃO PRECOCE NA REDUÇÃO DE COMPLICAÇÕES MÉDICAS APÓS CIRURGIA DE HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO: ENSAIO RANDOMIZADO GET-UP

Sergio Sousa¹; Vasco Sá Pinto¹; Filipe Vaz Da Silva¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Armindo Fernandes¹; Rodrigo Batata¹; Carolina Noronha¹; João Monteiro Silva¹; Rui Rangel¹; Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

O tempo de mobilização após cirurgia de hematoma subdural crónico (HSDc) é altamente heterogéneo entre centros neurocirúrgicos. Estudos anteriores sugeriram que a mobilização precoce pode reduzir complicações médicas sem aumentar a recidiva, mas a evidência é escassa.

GET-UP Trial é um estudo prospetivo e randomizado desenhado para avaliar o impacto de um protocolo de mobilização precoce vs repouso no leito por 48 horas na ocorrência de complicações médicas e resultados funcionais. Um total de 208 doentes foram randomizados: 104 atribuídos a um grupo de mobilização precoce, onde começaram a elevação da cabeceira da cama nas primeiras 12 horas após cirurgia com mobilização para um máximo de marcha como clinicamente tolerado, enquanto 104 foram atribuídos a um grupo de controlo onde permaneceram em decúbito dorsal por 48 horas após a cirurgia. O *outcome* primário consistia na ocorrência de uma complicação médica (definida como infeção, crise ou evento trombótico) após a cirurgia e até à alta clínica. *Outcomes* secundários incluíram tempo de internamento, recidiva cirúrgica e *outcomes* funcionais à alta clínica e 1 mês após a cirurgia, medidos na escala de coma de Glasgow estendida (GOSE).

O *outcome* primário ocorreu em 34,6% dos doentes no grupo controlo e 19,2% no grupo mobilização precoce ($p = 0,012$). Um mês após a cirurgia, um resultado funcional favorável (GOSE ≥ 5) foi observado em 72,1% dos doentes no grupo de controlo e 81,7% no grupo de mobilização precoce ($p = 0,100$). A recidiva ocorreu em 4,8% dos doentes do grupo controlo e 7,7% no grupo mobilização precoce ($p = 0,390$).

GET-UP Trial é o primeiro ensaio clínico randomizado a avaliar o impacto das estratégias de mobilização sobre complicações médicas após cirurgia de HSDc. A mobilização precoce foi associada a uma redução nas complicações médicas sem um efeito significativo na recidiva cirúrgica.

CO-016 - EMPIEMAS CEREBRAIS PRÉ E PÓS-PANDEMIA COVID-19: AFINAL O QUE MUDOU?

Miguel Santos Pinheiro¹; Samuel Sequeira Lemos¹; José Gonçalo Marques¹; Marisa Vieira¹; José Miguéns¹; Maria Manuel Santos¹; Cláudia Coelho Faria¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Comparar os doentes pediátricos internados com diagnóstico de empiema cerebral no período pré e pós-pandemia COVID-19.

Método: Estudo descritivo retrospectivo das crianças admitidas no Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, nos últimos 8 anos, com diagnóstico de empiema cerebral.

Resultados: No período pré-pandémico, internaram-se 14 crianças com empiemas cerebrais, 8 do sexo feminino, com idades entre os 2 meses e os 16 anos, todas imunocompetentes

e adequadamente vacinadas. As apresentações clínicas foram: cefaleias (43%), alteração do estado de consciência (28,5%) e convulsões (28,5%). Dois terços tinham diagnóstico de sinusite bacteriana, 1 complicada com celulite orbitária. Dos doentes, 64% passaram por cirurgias: trepanação ($n=3$), craniotomia ($n=3$) e craniectomia ($n=3$). Seis foram reoperados, metade por necessidade de craniectomia descompressiva. Houve isolamento de agente em 80% dos doentes (80% grupo *Streptococcus*). Um mês pós alta, todos os doentes estavam neurologicamente intactos. Durante a pandemia, não foi admitida qualquer criança com empiema cerebral. No período pós-pandemia, entre 12/2022 e 02/23, foram internadas 8 crianças, 5 do sexo feminino, com idades entre os 6 e os 14 anos, todas imunocompetentes e adequadamente vacinadas. Dos doentes, 25% não tinham sido vacinados para a COVID-19. As apresentações clínicas foram: cefaleias (25%), alteração do estado de consciência (50%) e convulsões (25%). Todos os doentes tinham um diagnóstico prévio de sinusite bacteriana, complicada com celulite orbitária em 38%. 88% dos doentes foram operados: craniotomia ($n=4$) e craniectomia ($n=3$). Apenas um doente foi reoperado para controlo da pressão intracraniana. Houve isolamento de agente em 88% dos casos (70% grupo *Streptococcus*). Um mês pós alta, todos os doentes estavam neurologicamente intactos.

Conclusão: O nosso trabalho verificou que no período pós-pandémico, houve um aumento significativo de crianças internadas com empiemas cerebrais, secundários a sinusites bacterianas complicadas, com formas de apresentação mais severas e que motivaram cirurgias mais agressivas do que no período pré-pandémico.

Palavras-chave: empiema cerebral, COVID-19, sinusite.

CO-017 - A ENDOSCOPIA NO APOIO DO TRATAMENTO CIRÚRGICO DE CRANIOSSINOSTOSES: RESULTADOS APÓS 5 ANOS DA INTRODUÇÃO DA TÉCNICA NUM CENTRO HOSPITALAR NACIONAL

Rúben Miranda Cardoso¹; João Nabais¹; José Augusto F M Costa¹; José Gustavo Bento Soares¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospital Pediátrico

Introdução: Avaliar os resultados do tratamento cirúrgico de craniossinostoses com o apoio da técnica endoscópica. Refletir sobre as suas mais valias, limitações e desafios. Demonstrar a sua validade, tendo por base os bons resultados obtidos.

Métodos: Levantamento de todos os casos de tratamento cirúrgico de craniossinostoses auxiliados por endoscopia, realizados no nosso Centro Hospitalar, desde a sua introdução. Seguimento em consulta externa, tendo sido feitas medições craniométricas e registos fotográficos. Apurado o grau de satisfação dos pais, bem como as suas principais preocupações durante este processo.

Resultado: Foram operadas 24 crianças a craniossinostoses com apoio de endoscopia. A maioria correspondeu a escafocefalias ($N=14$; 58,3%), mas a aplicação da técnica estendeu-se também a trigonocefalias ($N=5$; 20,8%), plagiocefalias sinostóticas anteriores unilaterais ($N=4$; 16,7%) e a plagiocefalias sinostóticas posteriores unilaterais ($N=1$; 4,2%). Verificou-se um maior número de crianças do sexo masculino ($N=17$; 70,8%). Relativamente à idade à data da cirurgia esta variou entre os 2 e os 8 meses (Média: 3,96; Moda: 4). O tempo operatório variou entre os 80 minutos e 360 minutos (Média: 196 minutos, com 50% dos casos com durações < 3 horas). O tempo médio de internamento foi de 5,4 dias. Apenas em um caso (4,2%) foi necessária nova cirurgia

(por necessidade de reconstrução fronto-orbitária), sendo que em todos os restantes casos o resultado estético a 6 meses foi considerado ótimo, com normalização da conformação craniana.

Conclusão: A utilização da técnica endoscópica como auxiliar na resolução de craniossinostoses tem-se revelado uma ótima arma no nosso arsenal terapêutico, sendo os resultados altamente satisfatórios. Com a sua introdução na nossa rotina operatória, foi possível verificar alguma otimização de práticas, tempos e resultados. Estes dados vão ao encontro da evidência científica atual, mostrando a validade da sua utilização num hospital nacional.

CO-018 - TUMORES DA CALOTE CRANIANA NA ERA DA CRANIOPLASTIA PERSONALIZADA: UMA SÉRIE INSTITUCIONAL ILUSTRATIVA

Carlos Daniel Casimiro¹; Filipe Miguéis¹; Andreia Amorim¹; Joana Monteiro¹; Manuel Cunha e Sá¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: A presente comunicação foca-se na descrição e ilustração de técnicas cirúrgicas e resultados obtidos (imagiológicos e estéticos) após cranioplastia com apoio a molde 3D personalizado em doentes submetidos a craniectomia para exérese de tumores com invasão da calote craniana.

Método: Foi realizada uma revisão retrospectiva de doentes com tumores da calote craniana submetidos a cranioplastia com apoio de molde 3D personalizado previamente impresso. Foram avaliadas características clínicas, técnicas cirúrgicas, materiais aplicados nas cranioplastias e realizadas medições craniométricas com base em exames de imagem ou registos fotográficos (pré e pós operatórios). Foi também aplicado um questionário de satisfação acerca do resultado e impacto da cirurgia.

Resultados: Os autores apresentam uma série institucional ilustrativa de 13 doentes - 10 doentes com lesões benignas (meningiomas, osteomas e um quisto epidermoide) e 3 com lesões malignas (metástases). Foram realizadas 9 cranioplastias com polimetilmetacrilato e 4 com rede de titânio, com apoio de moldes 3D personalizados previamente impressos. Registou-se uma correção craniométrica adequada no local das lesões e uma manutenção ou melhoria dos índices de simetria craniana. Os doentes inquiridos reportaram satisfação com a correção craniana.

Conclusão: A deformidade craniana resultante da exérese de tumores da calote pode ter um impacto significativo na aparência do doente. Esta série permite ilustrar como a aplicação de técnicas de cranioplastia personalizadas pode ter um impacto positivo na vida dos doentes. A dificuldade em estimar previamente o formato da craniectomia deve ser levado em consideração na preparação destes moldes, que podem ser produzidos a baixo custo. Com a crescente realização de cranioplastias personalizadas é fundamental discutir os aspetos técnicos da sua preparação e realização, considerar os custos associados, bem como analisar os *outcomes* clínicos e impacto da aplicação das mesmas.

CO-019 - SCS E-HEALTH TOOL: UMA NOVA FERRAMENTA PARA SELEÇÃO E REFERENCIAÇÃO DE DOENTES PARA NEUROESTIMULAÇÃO MEDULAR NO TRATAMENTO DE DOR CRÓNICA

Énia Sousa¹; João Pedro Oliveira¹; Alexandra Santos¹; Carla Reizinho¹; José Cabral¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Em 2020, após um consenso europeu, foi disponibilizado um *score*, o *SCS e-Health Tool*, que visava facilitar a referenciação e seleção de doentes para implantação de estimuladores medulares para tratamento de dor crónica. O objetivo deste trabalho foi validar a facilidade de aplicação do *score* e se os resultados são preditivos do *outcome*, numa população de doentes com dor crónica com avaliação multidisciplinar pré-implantação num centro português.

Métodos: Realizamos um estudo observacional retrospectivo, consultamos os processos clínicos dos doentes implantados nesse centro entre 1/1/2015 e 31/12/2021. Colhemos dados para aplicação do *score* e através de uma chamada telefónica questionamos os doentes quanto à sua satisfação com a neuroestimulação. A melhoria clínica foi quantificada através do questionário *painDETECT*, da *Medical Outcomes Study Sleep Scale* (MOS-SS) e da quantificação da redução na toma de medicação opioide em unidades de morfina (MED).

Resultados: Após aplicação do *score*, os 12 doentes incluídos tinham recomendação clínica para neuroestimulação medular e apenas um doente apresentava uma *yellow flag* nos fatores psicossociais. Dos doentes, 83% voltaria a implantar, metade retomou a atividade laboral e 40% aumentou o nível de atividade física diária. Dos doentes, 92% tiveram diminuição da dor e metade melhorou a qualidade do sono. E 40% suspendeu completamente os opioides, nos que mantêm esta medicação houve redução em média de 60 MED. Estatisticamente, o nível de recomendação clínica correlacionava-se com a redução do *painDETECT*, aumento na MOS-SS e redução na MED, no entanto estes valores não foram estatisticamente significativos.

Conclusão: Verificámos que os resultados do *SCS e-Health Tool* foram preditivos de melhoria clínica, uma vez que apenas um doente não teve diminuição da dor e este doente apresentava uma *yellow flag*. Trata-se de uma ferramenta de fácil utilização para pré-selecionar os doentes que podem beneficiar de neuromodulação medular e assim facilitar a referenciação.

CO-020 - ANESTESIA GERAL VS ANESTESIA LOCAL NA CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA GUIADA POR MICRORREGISTO PARA O TRATAMENTO DA DOENÇA DE PARKINSON

Carolina Silva¹; Rui Vaz¹; Manuel Ferreira-Pinto¹; Daniel Ferreira²; Gonçalo Durães³; Manuel Rito¹; Maria José Rosas²; Clara Chamadoira¹

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-Serviço de Anestesiologia do Centro Hospitalar e Universitário de São João

Introdução: Tradicionalmente, a cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS) do núcleo subtalâmico (STN) no tratamento da doença de Parkinson é realizada sob anestesia local. Sendo uma cirurgia longa, implica um elevado grau de desconforto para os doentes. Por este motivo, cada vez mais centros realizam o procedimento sob anestesia geral, estando descritos resultados clínicos sobreponíveis e maior satisfação dos doentes.

O objetivo é apresentar a experiência inicial do nosso centro no tratamento da DP com cirurgia de DBS sob anestesia geral e analisar comparativamente do impacto clínico entre as duas técnicas.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes com DP submetidos a DBS nos anos de 2021 e 2022 sob anestesia local (AL) e anestesia geral (AG), respetivamente. Registaram-se dados sociodemográficos e clínicos.

Resultados: Foram incluídos 46 doentes: 25 pertencentes ao grupo AL e 21 ao grupo AG. Os dados sociodemográficos não diferiram estatisticamente relativamente ao fenótipo, tempo de evolução e gravidade da doença (score Hoehn e Yahr), score UPDRS-III pré-operatório e UPDRS-IV. A análise bivariada não foi significativa relativamente à diferença entre os scores UPDRS-III no pré e pós-operatório (AL $41,9 \pm 11,5$; AG $37,8 \pm 8,01$; $p=0,202$) nem na redução da dose de levodopa (AL $53,5 \pm 23,6$; AG $4,0 \pm 21,2$; $p=0,451$). O grupo AG revelou uma tendência para menor tempo cirúrgico, mas sem significado estatístico (AL $491 \pm 69,1$; AG $453 \pm 67,1$; $p=0,072$). A ocorrência de complicações cirúrgicas não diferiu nos dois grupos ($p=0,872$). O volume de pneumocéfalo na TC cerebral pós-operatória apresentou tendência à redução no grupo AG, mas não foi significativo (AL $4,97 \pm 7,94$; AG $2,16 \pm 2,88$; $p=0,082$).

Conclusão: Como em múltiplos outros centros e no que tem sido uma opção cada vez mais frequente os nossos resultados demonstram que a DBS sob AG tem os mesmos resultados que sob AL, com menor sofrimento para os doentes, sendo subjetivamente mais confortável. Adicionalmente apresentou tendência para redução do tempo cirúrgico e volume de pneumoencéfalo.

CO-021 - DEEP BRAIN STIMULATION FOR OBSESSIVE-COMPULSIVE DISORDER: REVIEW OF THE EXPERIENCE AT A TERTIARY CENTER

Manuel J. Ferreira-Pinto^{1,2}; **Rui Vaz**^{1,2}; **Ricardo Moreira**³; **Manuel Rito**¹; **Clara Chamadoira**^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introduction: Obsessive-compulsive disorder (OCD) is a very prevalent and highly disabling condition. Deep brain stimulation (DBS) of the limbic system is approved for drug-resistant OCD. The published series reports around 60% of patients responding and symptom improvement rates in the order of 30%-40%. The current work aims to review the series of OCD patients who underwent DBS at our institution.

Methods: This study is a case series report assessing all OCD patients receiving DBS at our hospital. Clinical outcome was assessed using the Y-BOCS score, a scale of symptom severity in OCD. Pre-operative Y-BOCS scores were compared with best postoperative scores to quantify clinical response. The patient's subjective feeling of therapeutic effect was also enquired. Electrode position and stimulation sites were determined with the Brainlab software.

Results: Eight patients (5 females and 3 males) have been implanted at our department, starting in 2013. The median age is 34.5 years (IQR: 29.25-42) and the median follow-up is 2 years (IQR: 1-5.25). The target was the bed nucleus of the *stria terminalis* (BNST), with a trajectory along the anterior limb of the internal capsule. Median pre-operative and postoperative Y-BOCS were 36 (IQR: 35.5-37) and 16.5 (IQR: 12.75-18.5), respectively, corresponding to a median 20-point reduction (IQR: 17.5-21.5) and 56% improvement. However, achieving optimal clinical effectiveness required multiple parameter adjustments, often throughout many months. All eight patients were satisfied with the treatment outcome. Surgical complications occurred in three patients and included one electrode migration (with persistent clinical benefit), one IPG pouch infection and one extension physical damage, both requiring reoperations.

Conclusion: In the present case series, BNST-DBS is an effective treatment for drug-refractory OCD. Despite the three

complication cases, all our patients are overall satisfied with the treatment and display symptom improvements comparable to most reported case series.

CO-022 - FOUR-EYED NEUROSURGEON: EXPERIÊNCIA DA UTILIZAÇÃO DE SMARTGLASSES EM NEUROCIRURGIA COM ASSISTÊNCIA REMOTA

Joana Gonçalves Martins¹; **Pedro Duarte Batista**¹; **Herculano Carvalho**¹; **Maria Begonã Cattoni**¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Existem várias tecnologias de assistência remota para auxílio de cirurgias. Apresenta-se o primeiro caso realizado na instituição com sistema de assistência à distância por óculos com visor e câmara (*smartglasses*). Descreve-se a experiência num caso de nevralgia do trigémio (NT) hiperrefractoria submetido a estimulação cortical motora (ECM) com colaboração remota de equipa de Neurocirurgia Funcional e Neurofisiologia do Hospital La Paz, Madrid.

Métodos: Mulher, 48 anos, com esclerose múltipla e NT direita (V2/V3) com 8 anos de evolução, refratária. Realizada anestesia geral sem curarização, craniotomia centrada à área sensitivomotora da face esquerda sob apoio remoto e neuronavegação, identificação da inversão de fase com grelha quadripolar, implantação de duas tiras no espaço epidural, confirmação de atividade motora com estimulação, implantação de neuroestimulador em loca subclávia esquerda. Foram utilizados intraoperatoriamente *smartglasses* Rods&Cones®, que permitem aquisição de vídeo e som em tempo real que são partilhados entre o *expert* e o cirurgião. Os *smartglasses* recebem também vídeo pelo visor incorporado sem obstrução do campo de visibilidade operatório. É possível a partilha de telas de computadores com exames do paciente. O dispositivo é conectado a um *smartphone* com acesso à aplicação Rods&Cones®, através da rede local.

Resultados: O sistema possibilitou o apoio remoto na craniotomia centrada à área sensitivomotora da face, na análise da avaliação neurofisiológica e da estimulação intraoperatória, com discussão em tempo real. Foi necessário consentimento específico do doente e compromisso de honra da equipa remota para garantir o cumprimento do RGPD. Como limitações, de referir a necessidade de Internet de alta velocidade (pelo menos 10 Mb/s) e a dependência na qualidade do hardware tanto no bloco como no local remoto.

Conclusão: Esta tecnologia permitiu o acesso a especialistas da área ultrapassando barreiras logísticas e geográficas. Desta forma, pode aumentar as capacidades do cirurgião na realização de cirurgias complexas através da colaboração.

CO-023 - IS 3D FLUOROSCOPY A VALID METHOD FOR INTRAOPERATIVE ASSESSMENT OF FINAL ELECTRODE LOCATION IN DEEP BRAIN STIMULATION SURGERY?

Patrícia Fernandes⁴; **Clara Chamadoira**^{1,2,3}; **Carolina Silva**^{1,2,3}; **Rui Vaz**^{1,2,3}; **Manuel Rito**^{1,2,3}; **Manuel J. Ferreira-Pinto**^{1,2,3}

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-Faculty of Health Sciences, University of Beira Interior, Covilhã, Portugal

Introduction: The effectiveness of deep brain stimulation (DBS) surgery is critically dependent on accurate electrode position. Post-implantation confirmation of the final electrode position is required to exclude unwanted shifts and is most widely performed with a CT scan. However, it requires patient transportation to the radiology unit, prolonging surgery time. On the other hand, Intraoperation room methods, such as CT or MRI are expensive and not widely available. This project aims to validate intraoperative 3D fluoroscopy (3DF) as a tool to determine the final electrode position. This method may replace the standard postoperative CT if similar imaging accuracy is observed.

Methods: This is a retrospective study including 64 patients who underwent DBS surgery at Centro Hospitalar São João. A total of 123 implanted electrodes were analyzed. All patients underwent intraoperative fluoroscopic image acquisition and 3D reconstruction with the C-arm system (Ziehm) after implantation of the definitive electrodes. Early postoperative CT scan was also acquired. 3DF and CT images were fused using the StealthStation 8 software (Medtronic) and the Euclidean coordinates of the electrode tip position were determined in both imaging modalities. We then used the Pythagorean Theorem applied to space to calculate the inter-method deviation.

Results: The difference between the electrode position estimated by 3 DF and CT was 0.9 mm ($p < 0.05$).

The significant Spearman correlation coefficient value of 0.945 indicates a strong positive correlation between the two variables.

Conclusion: Our findings support that intraoperative 3DF is comparable to CT in determining the final electrode position after DBS surgery. Being a method with less radiation exposure, less expensive, faster and that avoids patient transportation outside the operation room, it is a valid tool to replace postoperative CT. To our knowledge, this is the largest study assessing the accuracy of 3DF in DBS surgery to date.

CO-024 - CHATGPT: INOVAÇÃO OU RISCO NA EDUCAÇÃO DO DOENTE COM DOENÇA DE PARKINSON SUBMETIDO A CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA?

Ana Lúcia Oliveira¹; Miguel Coelho²; Leonor Correia Guedes²; Maria Begoña Cattoni³; Herculano Carvalho³; Pedro Duarte-Batista³

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Vila Franca de Xira; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: O ChatGPT é um sistema de inteligência artificial lançado em novembro de 2022 capaz de gerar texto semelhante ao produzido pelo humano. Apesar da sua crescente popularidade e tendo em conta o seu acesso livre e não regulamentado, surgem preocupações sobre o seu impacto em áreas como a medicina, particularmente, em áreas mais complexas como a cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS).

O presente trabalho tem como objetivo avaliar a prestação do ChatGPT versão 3.5 e versão 4 como ferramenta capaz de responder às questões mais frequentemente levantadas pelos doentes, relativamente à cirurgia de DBS no tratamento da doença de Parkinson.

Método: Um total de 40 perguntas categorizadas como pré-cirurgia e pós-cirurgia de DBS, na área de Neurologia e Neurocirurgia, foram respondidas pela versão do ChatGPT 3.5 e 4, em português e em inglês. Um painel de Neurologistas e

Neurocirurgiões com experiência em DBS, procedeu à revisão e classificação das respostas, numa escala de 1 a 5, sendo o (1) correta e completa, (2) correta e incompleta, (3) globalmente correta, mas com partes incorretas inócuas, (4) incorreta inócua, (5) incorreta e prejudicial.

Resultados: As respostas geradas pelo ChatGPT-3.5 e ChatGPT-4 foram classificadas como corretas (classificação 1 e 2) em 73,8% e 88,8% e como incorretas e prejudiciais (classificação 5) em 10% e 5%, respetivamente. A média das classificações do ChatGPT-3.5 foi de $2,13 \pm 1,25$, enquanto a do ChatGPT-4 foi de $1,69 \pm 1,05$, indicando um melhor desempenho do ChatGPT-4 ($p = 0,002$). Não se observaram diferenças estatisticamente significativas quanto ao idioma utilizado.

Conclusão: O ChatGPT 4 apresenta uma melhor performance em relação ao ChatGPT 3.5 a responder a questões na área de Neurologia e Neurocirurgia relativamente ao pré e pós-operatório da cirurgia de DBS, contudo a taxa de respostas incorretas e prejudiciais de ambas as versões não é negligenciável.

CO-025 - BIÓPSIAS CEREBRAIS NA IDADE AVANÇADA: REVISÃO RETROSPECTIVA DE UM CENTRO NEUROCIRÚRGICO

João Pedro Oliveira¹; Sara Nunes De Sequeira¹; Jácome Morgado¹; Mariana Casqueiro¹; Alexandra Santos¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Perante lesões cerebrais (LC) irressuscitáveis ou doentes sem condições para tolerar cirurgia de ressecção, a biópsia cerebral permite adquirir material para diagnóstico, possibilitando a realização de tratamentos dirigidos. Com o aumento da EMV, cada vez é mais frequente o aparecimento de LC em doentes com idade avançada.

Métodos: Foram revistos retrospectivamente os processos clínicos dos doentes submetidos a biópsias de LC, com idade > 60 anos, entre Janeiro 2013 a Dezembro 2022.

Resultados: Foram incluídos 105 doentes, 36,2% entre os 60-69 anos, 48,6% entre os 70-79 anos e 15,2% com > 80 anos, sendo a mediana de 73 anos. A maioria dos doentes foi submetida a biópsia estereotáxica (74,3%), seguida de biópsia aberta (23,6%) e biópsia endoscópica (2,9%). Seis doentes (5,7%) tiveram primeira biópsia inconclusiva, sendo que apenas 3 (2,8%) foram novamente intervencionados. Nos restantes casos houve declínio acentuado do estado geral, considerando-se o procedimento fútil. Na maioria dos doentes (76,2%) o diagnóstico foi glioblastoma grau IV, seguindo-se linfoma (8,6%), metástase (3,8%), glioma de baixo grau (3,8%), outros (4,8%). Apenas 65,1% realizaram tratamento dirigido, sendo a idade média 71,04 (SD=6,56). A idade média dos doentes com diagnóstico não submetidos a tratamento dirigido foi 75,54 anos (SD=6,79). Entre o diagnóstico e a primeira consulta após a alta verificou-se uma diferença de declínio no valor médio de KPS (Karnofsky Performance Status) quantificado de -20,26 (SD=22,92). Verificou-se correlação estatisticamente significativa entre a realização de tratamento e KPS à data de alta e à data de consulta. Verificou-se uma correlação estatisticamente significativa entre a idade e a realização de tratamento ($p < 0,05$) e a idade e a avaliação do KPS em consulta (Pearson -0,31, $p < 0,05$).

Conclusão: O aparecimento de LC na idade avançada é cada vez mais frequente. Estudos dirigidos a esta população de doentes são necessários para a elaboração de recomendações de tratamento adaptadas.

CO-026 - VERTEBROPLASTIA E CIFOPLASTIA: IMPACTO NA QUALIDADE DE VIDA DOS DOENTES ONCOLÓGICOS COM FRATURAS DA COLUNA VERTEBRAL

Leopoldina Pereira¹; Tânia Soares¹; Luís Rosas¹; Vítor Pinto¹; Carlos Ribeiro¹; Diogo Grade¹; Paulo Santos¹; Marques Baptista¹
1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: As fraturas patológicas da coluna vertebral em doentes oncológicos têm um impacto significativo na qualidade de vida. A dor é o sintoma que mais agrava a qualidade de vida destes doentes. A vertebroplastia e a cifoplastia são procedimentos percutâneos minimamente invasivos muito eficazes no alívio da dor. Desenhamos um estudo prospetivo para avaliar a qualidade de vida dos doentes oncológicos com fraturas patológicas da coluna que foram submetidos a vertebro/cifoplastia.

Métodos: Seleccionamos todos os doentes oncológicos com fraturas patológicas que desde Abril de 2022 a Abril de 2023 foram submetidos a vertebro/cifoplastia. Todos os doentes preencheram, antes e após o procedimento cirúrgico, o questionário *World Health Organization Quality of Life Instruments-BREF* (WHOQOL-BREF), que avalia a perceção da qualidade de vida no geral, mas também de alguns domínios nomeadamente físico, psicológico, relações sociais e meio ambiente.

Resultados: Foram operadas 13 vértebras em 8 doentes, sendo que 6 (75%) eram do género masculino e 2 (25%) do género feminino com média de idade da amostra de 68,62±11,7 anos. Dos 8 doentes, 5 (62,5%) apresentavam adenocarcinoma do pulmão como tumor primário, 2 (25%) epidermoide do pulmão e 1 (12,5%) carcinoma invasor da mama. Verificamos uma melhoria estatisticamente significativa da qualidade de vida no geral ($p<0,001$), no domínio físico ($p=0,008$), psicológico ($p=0,005$) e no meio ambiente ($p=0,011$). Destaca-se no domínio físico uma melhoria estatisticamente significativa nas parcelas de mobilidade/capacidade de se movimentar ($p=0,04$) e no sono do doente ($p=0,04$).

Conclusão: De acordo com a nossa pesquisa, foi a primeira vez que o questionário WHOQOL-BREF foi usado na avaliação da qualidade de vida dos doentes oncológicos com fraturas patológicas da coluna vertebral. Concluímos que a vertebroplastia/cifoplastia percutânea melhoram de forma significativa a qualidade de vida do doente no geral permitindo um melhor controlo da dor, do sono e também uma melhoria na locomoção/mobilidade.

CO-027 - O MENINGIOMA INTRACRANIANO DO IDOSO: ANÁLISE RETROSPECTIVA DO OUTCOME, MORBILIDADE E MORTALIDADE

Francisco Rebelo¹; Pedro Barros¹; Teresa Pinheiro¹; Inês Ramadas¹; Rui Sobrinho¹; Pedro Branco¹; Pedro Sutil Roque¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: A incidência e prevalência de meningiomas aumentam com a idade, tornando-se mais prevalentes na população idosa (>65 anos segundo a OMS). Existe uma noção de que a sua remoção cirúrgica nesta população está associada a maior morbilidade e mortalidade, porém, a evidência científica é controversa. Este estudo tem por objetivo analisar os *outcomes* cirúrgicos e as complicações da cirurgia de remoção de meningiomas em idosos numa única instituição.

Método: Trata-se de um estudo retrospectivo e unicêntrico, que inclui todos os doentes idosos submetidos a remoção cirúrgica

de meningiomas intracranianos num centro universitário, entre 2017 e 2022. Foram recolhidos dados relativos a características demográficas, *outcomes* cirúrgicos, taxa de complicações e sua severidade e mortalidade associada. Posteriormente, analisaram-se estes dados categorizados por décadas de vida. Foi ainda realizada uma análise univariável e multivariável para identificação de fatores de risco relacionados com maior morbilidade e mortalidade.

Resultados: Identificaram-se 176 doentes com idade > 65 anos (36,9% sexo masculino) submetidos a remoção cirúrgica de meningiomas intracranianos no nosso centro, entre 2017 e 2022. Apresentavam uma idade média de 73,4 anos. Dos indivíduos, 38% encontravam-se na 6ª década de vida, 47% na 7ª década e 15% na 8ª década. Foi na 8ª década de vida que se verificaram maior taxa de complicações cirúrgicas/intercorrências médicas (69,2%) e de mortalidade (11,5%). 94,9% dos indivíduos apresentaram mRS 0-3 no pós-operatório a 30 dias.

Conclusão: A incidência de meningiomas na população idosa tem vindo a aumentar com o aumento da esperança média de vida. A remoção cirúrgica de meningiomas nesta população está associada a um bom *outcome* funcional, mas apresenta uma taxa de complicações cirúrgicas/intercorrências médicas e mortalidade relevantes. Verificámos uma maior taxa de mortalidade em indivíduos na 8ª década de vida.

CO-028 - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO NEUROCIRÚRGICO EM CIRURGIA DE DOENTE ACORDADO: OS OITO ANOS INICIAIS

Hugo Pereira¹; Eduarda Sá Marta¹; Pedro Ribeiro¹; Maria João Machado¹; Ricardo Moreira¹; Afonso Almeida Pinto¹
1-Hospital de Braga

Introdução: Avaliar a casuística e o *outcome* dos doentes submetidos a neurocirurgia em doente acordado nos primeiros 8 anos de experiência no procedimento, em um Centro Neurocirúrgico.

Métodos: Análise retrospectiva dos dados de doentes submetidos a neurocirurgia em doente acordado, em um Centro Neurocirúrgico. Os dados foram colhidos para doentes tratados entre fevereiro de 2014 e dezembro de 2021.

Resultados: Foi reunida uma amostra de 32 doentes submetidos a cirurgia cerebral com doente acordado. Trinta e um doentes foram operados segundo a técnica *Asleep-Awake-Asleep* e um doente pela técnica *Awake-Awake-Awake*. A idade média à data de cirurgia era de 49,06 anos (22 – 67 anos). Dos doentes submetidos a cirurgia cerebral, 18 (56,3%) apresentava lesão frontal, sete (21,9%) lesão temporal, seis (18,8%) lesão parietal e um (3,1%) apresentava lesão insular. Apenas três (9,4%) doentes apresentava lesão no hemisfério direito. Seis (18,7%) doentes apresentaram alteração neurológica transitória intraoperatória, com limitação na exérese tumoral, sendo que destes, quatro apresentaram défice no pós-operatório imediato. Dois (6,2%) doentes apresentaram crise epiléptica intraoperatória, enquanto outros dois doentes (6,2%) apresentaram complicação pós-cirúrgica (1 caso de epilepsia e outro de hematoma epidural). O diagnóstico mais frequentemente estabelecido foi glioblastoma (OMS 4) (n=10; 31,3%), seguido de oligodendroglioma (OMS 2) (n=7; 21,9%). O tempo médio de *follow-up* foi de 38,8 meses (2 – 108 meses), sendo que apenas 1 doente perdeu seguimento no pós-operatório. Doze (37,5%) doentes faleceram, apresentando uma sobrevida global mediana de 11 meses (2 – 57 meses).

Conclusão: A monitorização neurológica intraoperatória em cirurgia com doente acordado permite maior segurança na exé-

rese de lesões tumorais centradas a áreas cerebrais de maior eloquência, nomeadamente no controlo da linguagem e função motora.

CO-029 - EARLY POSTOPERATIVE QUALITY OF LIFE IN GLIOMA PATIENTS: A PROSPECTIVE COHORT STUDY

Jorge Moutinho¹; Bruno Carvalho^{1,2}; Paulo Linhares^{1,2,3}; Rui Vaz^{1,2,3}

1-Faculty of Medicine of the University of Porto; 2-Department of Neurosurgery of Centro Hospitalar Universitário S. João, Porto; 3-Neurosciences Center – CUF Hospital, Porto, Portugal

Introduction: Since gliomas have no cure, the quality of life (QoL) reported by patients assumes utmost importance in the therapeutic strategy. However, few studies have provided longitudinal data about how surgical resection impacts QoL as reported by patients, and even fewer have included preoperative assessments. This pilot study aimed to assess how glioma patients' QoL changes in the early postoperative period of glioma resection, at 1 month and 6 months, compared to preoperative.

Methods: Patients undergoing surgical resection of low-grade glioma (LGG) or high-grade glioma (HGG) were prospectively included from January 2022 to December 2022. To analyze patient-reported QoL we used EORTC QLQ-C30 and BN20 questionnaires applied preoperatively and at 1 and 6 months after surgery.

Results: We evaluated 34 patients (LGG-9; HGG-25). There were no differences in QoL at all evaluation time points between LGG and HGG groups. Within the LGG patients, QoL scores remained stable throughout 1- and 6-month evaluations. In patients with HGG, when compared to baseline, there were no meaningful variations in QoL at 1 month, but a clinically and statistically significant improvement ($p=0.035$) was found at 6 months. Total resection was associated with improved QoL in HGG patients at 6 months ($p=0.025$). At an individual level, considering a minimum clinically significant value of 10, most HGG patients improved their QoL, while most LGG patients remained stable. Regarding subdomain analysis, a clinically and statistically significant improvement in future uncertainty was found in both LGG ($p=0.042$) and HGG ($p=0.024$) patients at 6 months.

Conclusion: Contrary to previous studies that revealed a deterioration in HGG patients at 6 months, our preliminary data suggest an improvement in the QoL of these patients at 6 months. Additionally, total resection seems to be beneficial, as it was not associated with QoL deterioration, and can even improve QoL.

CO-030 - DIAGNOSTIC CONCORDANCE BETWEEN IMAGING AND HISTOPATHOLOGY ON CENTRAL NERVOUS SYSTEM LYMPHOMA: A RETROSPECTIVE STUDY

Diana Lucas^{1,2}; Sofia Vedor¹; Gonçalo Alves¹; Rui Vaz^{1,2,3}; Paulo Linhares^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto

Introduction: Primary central nervous system lymphoma is a rare extranodal subtype of non-Hodgkin lymphoma that accounts for approximately 5% of all primary CNS neoplasms.

Despite being difficult to differentiate between lymphoma and other brain tumors (mainly glioblastoma) based on neuroimaging techniques alone, advanced methods have gained a

more significant role.

This study aimed to analyze the correlation between neuroimaging and histopathologic diagnosis of Primary Central Nervous System lymphoma.

Methods: We retrospectively reviewed the clinical records of 134 patients with proposed diagnosis of lymphoma on brain MRIs, performed in our hospital between January 2012 and February 2023.

The enrolment criteria were: 1) adults; 2) imaging suspicion of primary primary central nervous system lymphoma; 3) Immunocompetence; 4) access to the first brain MRI; 5) lack of systemic involvement; 6) no relapse history.

Results: Of 22 patients that met the aforementioned criteria, 50% were confirmed to be CNS lymphomas, whereas 45.5% were revealed to be high grade gliomas.

On conventional imaging, we found that lymphomas tend to present isointense signals on T1 and T2 weighted imaging (p -value 0.035 and 0.000), homogenous enhancement in post-contrast imaging (p -value 0.001) and ependymal dissemination (p -value 0.035).

The apparent diffusion coefficient was significantly lower in the case of lymphomas. The typical overshooting pattern derived from magnetic resonance dynamic susceptibility contrast studies was not significantly correlated with this diagnosis.

Conclusion: In our study standard protocols with apparent diffusion coefficient have shown more consistency than evaluation of Dynamic Susceptibility Contrast curves. Mistakes over the past decade, including ROI size, preload application and lack of optimized software are possible contributors for weak correlations between the classic "overshooting pattern" and the histopathologic diagnosis.

A critical approach is crucial, in order to improve early diagnosis and prompt treatment, culminating on better prognosis.

CO-031 - ASSESSING THE PREDICTABILITY OF IDH WILDTYPE AND IDH MUTATION STATUS IN GLIOMA PATIENTS USING IMAGING FEATURES

João Meira Gonçalves¹; Francisca Guimarães²; Patrícia Polónia³; Bruno Carvalho¹; Rui Vaz¹; Paulo Linhares¹

1-Centro hospitalar Universitário de São João; 2-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia; 3-Centro Hospitalar Universitário do São João

Background: It is already recognized that the biomolecular parameters of gliomas have a consistent prognostic value. Our goal is to find which imaging features best predict the genetic aspects or subtypes of gliomas.

Methods: Preoperative brain magnetic resonance imaging (MRI) characteristics were retrospectively reviewed in histopathologically confirmed gliomas between 2020-2021. Imaging features such as tumor location, size, presence of associated edema and signal characteristics in T1-weighted images (WI), T2-WI, T2 fluid-attenuated inversion recovery (FLAIR), T2*, post-contrast T1-WI, diffusion-weighted imaging (DWI) and perfusion maps were examined, using BrainLab.

Results: A total of 59 patients with histopathologically confirmed glioblastoma (GBM) were included, 39 (66.1%) of which were IDH-wild type (IDH-wt) and 20 (33.9%) were IDH-mutant (IDH-mut). IDH-WT was associated with older patients, frontal lobe (42.4%), heterogenous enhancement (48.7%), increased central necrosis (Mdn=5.3), T2 hyperintense/heterogeneous signal (61.5%), with areas of increased perfusion on rCBV maps (87.5%), restricted diffusion on the solid component (56.4%), and higher degrees of edema (high: 51.3%) ($p<0.05$). Meanwhi-

le, IDH-mut was associated with younger patients, temporal lobe (41.0%), T2 hyperintense homogeneous signal (70.0%), Absence of contrast enhancement (70%), decreased central necrosis (Mdn=0.0), with some prevalence of T2/Flair mismatch (30.0%), no areas of increased perfusion (55.6%), or restricted diffusion (63.2%) as well as absence/minimal peritumoral edema (75.0%) ($p < 0.05$). The best result for IDH-mut was obtained by creating a cut-off for the linear predictor of a logistic regression model, including no tumor enhancement, no central necrosis, age < 54.5 and no peritumoral edema. Linear predictor value < -1.177 has sensitivity=89.7% and specificity=95.0% with a precision of 899%. T2/Flair mismatch has sensitivity=30.0% and specificity=100% with accuracy of 65.0%.

Conclusion: The diagnostic accuracy of the mismatch sign might be improved when further imaging parameters are used. Our predictor model manages to overcome the low sensitivity of the T2/Flair mismatch in diagnosing IDH-mutant astrocytomas.

CO-032 - ESTUDO DO IMPACTO DAS CARACTERÍSTICAS IMAGIOLÓGICAS PRÉ-OPERATÓRIAS NA SOBREVIVÊNCIA DE DOENTES COM GLIOBLASTOMAS PRIMÁRIOS E RECORRENTES

Diogo Roque¹; Inês Almeida-Lourenço¹; Manuel Herculano-Carvalho¹; Rita Cascão²; Cláudia C. Faria¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: Avaliar o impacto de variáveis imagiológicas por ressonância magnética (RM) pré-operatória, ao diagnóstico e na recidiva, no *outcome* clínico de doentes com glioblastoma submetidos a duas cirurgias nos últimos 10 anos no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte.

Método: Foram avaliados os processos clínicos e as imagens de RM. O volume tumoral captante de contraste (V^{CE}) e o volume tumoral de necrose (V^N) foram calculados por segmentação. O SPSS® Statistics (27.0) foi utilizado para análise estatística. Foi feita uma regressão linear para avaliar o valor preditivo das variáveis idade, lateralidade e topografia da lesão, V^{CE} e V^N sobre a *progression-free survival* (PFS; ao diagnóstico e na recidiva) e a *overall survival* (OS).

Resultados: Dos 15 doentes incluídos, nove eram do sexo masculino e seis do sexo feminino, com média de idades de 55,67 anos ao diagnóstico versus 56,27 anos na recidiva. A OS média foi de 24,47 meses. A PFS média foi de 12,47 meses após a primeira cirurgia versus de 10,93 após a segunda cirurgia. O V^{CE} foi de 20,09 cm^3 ao diagnóstico versus 16,58 cm^3 na recidiva. O V^N foi de 16,25 cm^3 ao diagnóstico versus 3,67 cm^3 na recidiva. No modelo construído, o V^N na primeira cirurgia demonstrou ter uma associação estatisticamente significativa com a OS ($p=0,036$), sendo estas variáveis inversamente proporcionais.

Conclusão: As características imagiológicas em RM pré-operatória podem auxiliar na prognosticação de doentes propostos para remoção de glioblastoma aquando do diagnóstico primário ou da recidiva. Nesta amostra, o V^N aquando do diagnóstico inicial demonstrou estar associado a uma diminuição na OS.

CO-033 - RADIOTERAPIA HIPOFRACIONADA NO TRATAMENTO DE GLIOBLASTOMA: ANÁLISE RETROSPECTIVA DURANTE O PERÍODO DA PANDEMIA COVID-19

Pedro Valente Aguiar¹; Bruno Carvalho¹; Rui Tuna¹; Rui Vaz¹; Paulo Linhares¹

1-Centro Hospitalar Universitário São João

Introdução: A radioterapia hipofracionada (RTh) é uma terapêutica utilizada nos doentes com glioblastoma (GBM) em idades avançadas ou com comorbilidades. Assim, pretendeu-se analisar o impacto a nível da sobrevivência global (SG) e sobrevivência livre de progressão (SLP) nos doentes com GBM.

Métodos: Realizada análise retrospectiva dos doentes com GBM operados entre dezembro 2019 -dezembro 2021, com comparação da SG (*endpoint* primário) e SLP (*endpoint* secundário) entre doentes submetidos a tratamento com protocolo de *stupp* modificado e *stupp* clássico. Avaliaram-se idade, sexo, ECOG, presença da metilação do promotor do gene MGMT e grau de remoção tumoral. Foram excluídos doentes que não completaram a primeira fase de quimiorradioterapia (QRT). A análise estatística foi realizada através do SPSS.

Resultados: Foram avaliados 82 doentes (56 homens e 26 mulheres) com idade mediana de 61 anos, dos quais 51 (62,2%) foram tratados com protocolo de *stupp* modificado e 31 (37,8%) com *stupp*. A SG mediana do grupo submetido a QRT tradicional foi de 16,9 vs 16,8 meses em doentes com *stupp* modificado, com SLP de 9 meses em ambos os grupos. A idade mediana do grupo de doentes submetidos a *stupp* foi de 57 vs 65 anos no grupo sob RTh (Mann-Whitney $< 0,005$) sendo que neste grupo 18 (35%) dos doentes apresentavam idade inferior a 60 anos face a 21 (67,7%) doentes na QRT tradicional ($\chi^2 < 0,001$). Ambos os grupos apresentavam características semelhantes quanto ao sexo ($\chi^2 0,312$), ECOG ($\chi^2 0,14$), grau de remoção tumoral ($\chi^2 0,207$) e presença da metilação do promotor do gene MGMT ($\chi^2 0,102$).

Conclusão: Não verificamos diferenças estatisticamente significativas entre doentes tratados com radioterapia hipofracionada face ao tratamento clássico relativamente a SG e SLP.

CO-034 - THE IMPACT OF EXTENT OF RESECTION AND RESIDUAL TUMOR VOLUME ACCORDING TO SUBVENTRICULAR ZONE (SVZ) INVOLVEMENT IN GLIOBLASTOMA

Hugo Almeida¹; Bruno Carvalho^{1,2}; Luísa Sampaio^{1,3}; José Maria Sousa³; Paulo Linhares^{1,2,4}; Rui Vaz^{1,2,4}

1-Faculty of Medicine, University of Porto; 2-Department of Neurosurgery, Centro Hospitalar Universitário S. João, Porto; 3-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário S. João, Porto; 4-Neurosciences Center – CUF Hospital, Porto, Portugal

Introduction: Despite strong literature support on maximum safe surgical resection in glioblastoma (GBM), evidence regarding the impact of volumetric calculated extent of resection (EOR) and residual tumor volume (RTV) according to subventricular zone (SVZ) involvement still lacks. Therefore, we aim to evaluate this prognostic impact in an adult population-based cohort.

Methods: Retrospective study of GBM patients who underwent tumoral resection followed by adjuvant treatment at CHUSJ (2015-2021). We analyzed clinical, radiographic, treatment and survival data. All patients were classified according to SVZ involvement through MR-imaging-based volumetric tumor

analysis. EOR and RTV thresholds were determined and overall survival (OS) and progression-free survival (PFS) were calculated using Kaplan–Meier method. A multivariate analysis was performed using Cox proportional hazards method.

Results: A total of 258 patients (median age of 62 years) met the inclusion criteria. They presented an ECOG of 0-1, 72.9%. Mean postoperative tumor volume and EOR were 1.97cc and 95.13%, respectively, with a median PFS and OS of 8 and 19 months. Had SVZ involvement, 45%. Median OS was significantly lower in SVZ+ patients (16 months) compared to SVZ- (20 months, $p=0.048$). SVZ+ patients were significantly associated with lower EOR (92,88%) and higher RTV (3.16cc), when compared to SVZ- patients (96.96%, 0.99cc) ($p<0.0001$). A significant survival advantage was observed overall with RTV <10 cc (HR=0.531/ $p=0.025$), particularly if <2.5 cc (HR=0.474, $p<0.001$) and <2 cc (HR=0.354, $p<0.001$) in SVZ+ patients. Multivariate analysis revealed age, ECOG, IDH and MGMT status as independent prognostic factors.

Conclusion: Our data suggest an improvement in OS for patients with an RTV of 2-2.5cc, particularly in SVZ+ patients.

CO-035 - UPDATE ON GLIOLTS STUDY: A NATIONWIDE STUDY OF GLIOBLASTOMA LONG-TERM SURVIVORS IN PORTUGAL: CLINICAL AND MOLECULAR PROFILE

Bruno Carvalho^{1,2}; Paulo Linhares^{1,2}; Rui Vaz^{1,2}; Jorge Lima^{1,3,4}

1-Faculty of Medicine of the University of Porto; 2-Department of Neurosurgery of Centro Hospitalar Universitário S. João, Porto; 3-Ipatimup – Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introduction: Glioblastoma is the most aggressive primary brain tumor in adults, and only 3%-5% of the patients survive for more than 3 years. The full spectrum of clinical and molecular factors that contribute to long-term survival are still incompletely defined. This project aims to identify specific clinical, radiological, and molecular data that might be associated with long-term survival (3 years and 5 years) in a cohort of Portuguese glioblastoma patients. We report the current status of the study.

Methods: In cooperation with I3S-IPATIMUP, this APNO-sponsored multicenter retrospective study activated 8 clinical sites (out of 13) in Portugal that have identified and collected clinical and radiological data of GBM patients with long-term survival (≥ 3 years) having the diagnosis between 01/01/2010 and 31/12/2019. All shipped tumour samples are being processed by a Central Pathology Laboratory, for histopathology review and comprehensive genomic profiling through FoundationOne[®]CDx and FoundationOne[®]RNA lab-developed test. Molecular differences will be explored between two subgroups of survivors: long-term survivors (over 36 months) and a matched cohort of short-term survivors (less than 12 months).

Results: At the cut-off of December 31, 2022, 124 patients were identified, of which 78 had pathology centrally reviewed of glioblastoma. The median age at diagnosis was 57 years (range: 26-77 years). The median overall survival of the cohort was 46 months (range 36-110 months). Thirty-two patients had mOS > 48 months and 15 patients had mOS > 60 months. Isocitrate dehydrogenase (IDH) status and O6-methylguanine DNA methyltransferase (MGMT) promoter methylation status is being analyzed. DNA and RNA-derived molecular signatures has been performed in 29 specimens. Further analyses are ongoing. Central radiological assessment is ensuing.

Conclusion: In a comprehensive effort, this multicentric

study is characterizing factors that modulate long-term survival in a Portuguese cohort of glioblastoma patients.

CO-036 - RADIOCIRURGIA GAMMA KNIFE NO TRATAMENTO DO SCHWANNOMA VESTIBULAR: RESULTADOS UNICENTRO EM 322 DOENTES

M. Begoña Cattoni¹, J.Silva, J.Brás,

1-Centro Gamma Knife

Introdução: Análise retrospectiva da série doentes com diagnóstico de schwannoma vestibular (SV) tratados com radiocirurgia estereotáxica Gamma Knife (GK) com um mínimo de 4 anos de evolução desde o procedimento.

Métodos: Consultados 322 processos clínicos dos doentes com SV tratados no Centro Gamma Knife (CGK) do Hospital CUF Tejo-Lisboa entre 1/Janeiro/2008 e 31/Dezembro/2018. A análise inclui: caracterização da população e da lesão, forma de apresentação, controlo tumoral, melhorias/complicações clínicas, imediatas e tardias.

Resultados: Dos 322 casos, 56,3% género masculino, idade média 54,87anos, 26,6% referenciados por ORL, 73,4% por neurocirurgia. 26,7% enviados pelo SNS. Volume médio da lesão na altura do tratamento 1,89cm³, 55,6% lateralidade esquerda. O tratamento foi primário em 78% e secundário em 22%. À apresentação, 83% referiram hipoacusia unilateral progressiva e acufeno, 54% referiram perturbações do equilíbrio, 7% surdez súbita, 5% queixas trigeminais, 2,5% neuropatia Vllp, 4,5% cefaleia e/ou hidrocefalia. 53,4% com *follow-up* presencial no CGK, seguimento médio 8,6 anos (17%casos perdidos para *follow-up*).

Verificou-se melhoria precoce: 6,4% regressão/diminuição de hipoacusia, 9,9% de perturbação do equilíbrio, 2,3% neuropatia Vp. e 1,1% Vllp. Tardamente 9,9% apresentou regressão/diminuição hipoacusia, 19,2% de perturbação do equilíbrio, 6,9%de neuropatia Vp. e 2,9% do Vllp.

Relativamente às complicações precoces: verificou-se instalação/agravamento de hipoacusia 14,6%, perturbação do equilíbrio 6,9%, neuropatia Vp. 6,4% e do Vllp. 7%. Tardias: instalação/ agravamento hipoacusia 23,2%, perturbação do equilíbrio 5,2%, neuropatia Vp. 7,5% e Vllp. 3,5%. Quanto ao controlo tumoral, foi atingido em 96% casos (com redução do volume lesional em 66%). Apenas 4% necessitaram repetir GK e/ou cirurgia posterior.

Conclusão: A radiocirurgia GK nos SV é um tratamento seguro no controlo tumoral e na baixa taxa de morbilidade a longo prazo. Simultaneamente, a GK apresenta significativa capacidade para melhorar funcionalidade relativamente à clínica de apresentação.

CO-037 - DEEP BRAIN STIMULATION IN PARKINSON'S DISEASE AND POSTOPERATIVE DELIRIUM: OUR EXPERIENCE

Teresa Morais Pinheiro¹; Pedro Moura Branco¹; Francisco Rebelo¹; Inês Ramadas¹; Rui Sobrinho¹; Joaquim Monteiro¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introduction: Deep brain stimulation has been established as an effective treatment for carefully selected patients with Parkinson's disease. Postoperative confusion or agitation is one of the most common complications of DBS surgery, with advanced age and disease being associated risk factors. Our study

presents an analysis of this complication and related risk factors.

Methods: A retrospective analysis of the medical charts from patients admitted to our Neurosurgery department from January 2016 to December 2022 was performed. This review included all patients submitted to deep brain stimulation of the subthalamic nuclei due to advanced Parkinson's disease. The incidence of postoperative delirium was evaluated. An analysis of potential risk factors, such as age, gender, disease severity, and brain atrophy was performed.

Results: A total of 50 patients were included in the study, with a mean age of 63,4 years old and 76% (N=38) of the male gender. Fourteen patients (28%) had a description of delirium in the postoperative period. This subgroup had a mean age of 65,4 years old and 85,7% (N=12) were male. The total of patients with slight to moderate brain atrophy was 80% (N=40), of which 13 had postoperative delirium (32%). With regards to the severity of disease pre-operatively, analyzing patients that developed delirium, 8% had severe disease (N=4), 16% had moderate disease (N=8) and 4% had mild disease (N=2).

Conclusion: According to the results of this study, the incidence of brain atrophy in patients with advanced Parkinson disease is high. In our analysis, the incidence of postoperative delirium was higher in the subgroup with brain atrophy and in the subgroup with moderate disease.

CO-038 - NEUROIMAGING AFTER DEEP BRAIN STIMULATION: WHAT CAN WE FIND?

Maria Teresa Santana¹; **Begoña Cattoni**²; **Herculano Carvalho**²; **Leonor Correia Guedes**³; **Miguel Coelho**³; **Sofia Reimão**^{4,5}

1-Department of Neurology, Hospital Garcia de Orta; 2-Department of Neurosciences, Service of Neurosurgery, Hospital de Santa Maria; 3-Department of Neurosciences, Service of Neurology, Hospital de Santa Maria; 4-Department of Neurosciences, Service of Neurological Imaging, Hospital de Santa Maria; 5-Imaging University Clinic, Faculty of Medicine, University of Lisbon, CAML

Introduction: To study postoperative imaging findings following deep brain stimulation (DBS) and to analyze their association with the patient's clinical status.

Methods: We performed a retrospective review of the postoperative imaging findings of brain computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI) in patients submitted to DBS at Hospital de Santa Maria from 2008 to 2022. We considered eligible all patients who had the first postoperative imaging study performed within a week after surgery, and, for each patient, we collected the following data: age, sex, diagnosis, DBS target, imaging modality performed, imaging findings and clinical information. We did not include imaging examinations performed more than one month after the DBS procedure.

Results: The study included 284 patients: 220 with Parkinson's disease (77%), 53 with dystonia (19%), five with essential tremor (2%) and six with Tourette's syndrome (2%). Most imaging studies in the postoperative setting included CT scans performed as routine control (n=294), of which 275 (94%) were performed within the first 72 hours after the procedure and 19 (6%) between the 4th and the 8th day. Only a minority of the exams were done to evaluate complications. The most common imaging finding was pneumocephalus (n=206), always mild and asymptomatic. Other findings included peri-lead edema (n=13), in most cases reversible and better identified on MRI; intraparenchymal hemorrhage (n=6), which, although rare, was associated with clinical symptoms; and cerebral ischemia (n=1), a very rare finding.

Conclusion: Besides pneumocephalus, DBS complications depicted by brain imaging are rare, confirming the low risk of adverse effects of the procedure.

CO-039 - PERCUTANEOUS ELECTRICAL NERVE STIMULATION (PENS) DO NERVO INFRAORBITÁRIO NUM CASO DE NEURALGIA TRIGEMINAL REFRACTÁRIA: UMA NOVA ARMA NO ARSENAL?

João Nabais¹; **Ricardo Pereira**¹; **Pedro Monteiro**¹; **Daniela De Matos**¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Apresentação de caso clínico referente a homem de 22 anos com neuralgia trigeminal (NT) de longa data, refratária, de etiologia atribuível a malformação venosa pônica a condicionar compressão do núcleo do trigêmeo. Já submetido previamente a múltiplos procedimentos - microdescompressão vascular; estimulação cortical; radiofrequências gasserianas e, recentemente, estimulação de campo do território de V2 com sistema *AnkerStim* - com resposta clínica insuficiente, com exceção desta última, infelizmente complicada de infecção do gerador com necessidade de explantação do sistema de estimulação periférica.

Pretende-se apresentar, em formato de vídeo, a mais recente estratégia terapêutica adotada neste caso: o recurso à colocação, com apoio de neuronavegação e fluoroscopia, de eletrodo de PENS *Accustim P* no canal infraorbitário direito.

Métodos: Levantamento de caso clínico, com recurso a dados biográficos e antecedentes neurocirúrgicos. Apresentação de vídeo e fotografias intraoperatórias, com exposição da estratégia cirúrgica utilizada.

Resultados: O procedimento decorreu sem intercorrências, constatando-se ótimo posicionamento de eletrodo em estudos imagiológicos subsequentes. O doente manteve-se internado durante cinco dias, tendo realizado 4 sessões de estimulação diárias. Apresentou uma resposta clínica muito positiva e sustentada até à data - VAS 0 no *follow-up*.

Conclusão: Perante casos clínicos complexos de neuralgias trigeminais atípicas, o recurso à neuromodulação por intermédio de técnicas minimamente invasivas, periféricas, poderá assumir um papel preponderante no futuro, devolvendo qualidade de vida. Existe cada vez mais interesse na estimulação de campo periférica em casos de NT refratária, descrevendo-se aqui uma variante da técnica, aplicável em casos selecionados.

CO-040 - IMMUNE CELL INFILTRATION (MACROPHAGE AND LYMPHOCYTE) IN CYSTIC VERSUS SOLID VESTIBULAR SCHWANNOMA

Vitor Moura Gonçalves^{1,2}; **Rui Vaz**²; **Felix Behling**^{1,3}; **Jens Schittenhelm**^{3,4}; **Marcos Tatagiba**^{1,3}

1-Department of Neurosurgery, University Hospital Tübingen, Eberhard-Karls-University Tübingen, Tübingen, Germany; 2-Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 3-Center for Neuro-Oncology, Comprehensive Cancer Center Tübingen -Stuttgart, University Hospital Tübingen, Eberhard-Karls-University Tübingen, Tübingen, Germany; 4-Department of Neuropathology, Institute of Pathology and Neuropathology, University Hospital Tübingen, Eberhard-Karls-University Tübingen, Tübingen, Germany

Introduction: Cystic vestibular schwannomas are notorious for unpredictable biological and clinical behavior, faster growth rates and poorer treatment outcomes, presumably as a result of the inflammatory reaction and adhesions between the tumor and surrounding neural structures. This highly variable condition makes tumor growth prediction and management challenging. Different immune cell infiltration patterns between solid and cystic tumors might help to unveil new insights into the pro-

tumorigenic role of inflammation in vestibular schwannoma.

Methods: We conducted a retrospective analysis of primary sporadic vestibular schwannomas, that were surgically treated at a single center from 2003 to 2017 (n=758). Comparison between solid (n=668) and cystic (n=90) tumors was performed regarding patient demographics, preoperative radiological images, volumetric analysis, tumor growth rate, immunohistochemical evaluation for tumor cell proliferation (MIB1), lymphocyte (CD3 and CD8,) and macrophage infiltration (CD68 and CD163) and expression of the enzyme cyclooxygenase 2 (COX2).

Results: Overall, 11.9% of tumors were cystic, which showed larger preoperative tumor volumes ($p<0.001$). Volumetric tumor growth expressed as a difference in volume in cm^3 per year, was significantly different between cystic and solid tumors, with cystic tumors presenting a faster growth ($p<0.001$). However, when looking at the percentual volumetric tumor growth, no significant difference was found. Regarding differences between the immunohistochemical markers expression in cystic and solid tumors, a higher proliferative activity (MIB1 expression) was seen in solid tumors ($p=0.003$), while a higher expression score of CD3 ($p<0.001$), CD8 ($p<0.001$) and CD163 ($p=0.009$) was associated with cystic tumors. In contrast, the expression of CD68 and COX2 did not show significant differences.

Conclusion: Among vestibular schwannomas, cystic tumors show higher expression scores of lymphocytes (CD3 and CD8,) and macrophage (CD163) markers.

CO-041 - FATORES DE PROGNÓSTICO PARA A REMISSÃO DA DOENÇA DE CUSHING EM DOENTES SUBMETIDOS A CIRURGIA: UMA SÉRIE DE CASOS DE 20 DOENTES

Pedro Ribeiro¹; Hugo Pereira¹; João Nogueira¹; Rui Ramos¹; Rui Almeida¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga

Introdução: A cirurgia transesfenoidal constitui o tratamento de primeira linha para a doença de Cushing. Apesar dos avanços na técnica cirúrgica, alcançar a remissão da doença ainda é um grande desafio, e a sua persistência está associada a taxas elevadas de mortalidade. Este estudo tem como objetivo identificar fatores de prognóstico para a remissão da doença de Cushing numa primeira cirurgia transesfenoidal.

Métodos: Foi realizada uma análise retrospectiva, incluindo 20 doentes diagnosticados com doença de Cushing, que foram submetidos a cirurgia transesfenoidal pela primeira vez no período de 2007 a 2022. Utilizou-se uma regressão logística binária, para identificar quais os fatores associados à remissão da doença de Cushing: idade, sexo, sintomatologia, níveis de ACTH e cortisol pré-cirurgia, características radiológicas da lesão em ressonância magnética, lateralização predominante e tamanho do tumor, e realização de cateterismo dos seios petrosos.

Resultados: Todos os doentes apresentavam clínica e elevação de ACTH e cortisol previamente à cirurgia. Dos 20 doentes, 13 (65%) alcançaram remissão da doença após a cirurgia. Dos 13 doentes em remissão, 2 (15,4%) apresentaram recidiva bioquímica aos 6 e 8 anos após a cirurgia, sem sintomatologia clínica. Foram identificados dois fatores pré-operatórios associados à remissão tumoral: idade inferior a 50 anos ($p=0,032$) e tamanho do tumor inferior a 10 mm ($p=0,021$). Para além desses fatores, a normalização do cortisol plasmático matinal pós-operatório é um fator associado à remissão da doença de Cushing ($p=0,001$), constituindo um importante marcador de sucesso terapêutico.

Conclusão: De acordo com a literatura, os nossos resultados sugerem que um microadenoma é um fator de bom prognóstico

para o sucesso terapêutico de uma primeira cirurgia transesfenoidal por doença de Cushing. Para além do tamanho tumoral, a idade pode ter implicações importantes no prognóstico de doentes submetidos a primeira cirurgia por doença de Cushing.

CO-042 - PETROSECTOMIA ANTERIOR NA ABORDAGEM DAS LESÕES DA REGIÃO PETROCLIVAL

Vitor Pinto¹; Leopoldina Pereira¹; Rui Reinas¹; Óscar L Alves^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Dep. de Neurocirurgia, Hospital Lusíadas Porto

As lesões extra ou intra-axiais da região petroclival colocam um desafio considerável na sua abordagem cirúrgica pela intrínca anatomia neurovascular. Neste contexto, a petrosectomia anterior evoluiu de forma a oferecer vantagens sobre corredores cirúrgicos tradicionais, como por exemplo as vias retromastoide e a via pterional.

A petrosectomia anterior, também conhecida como via de Kawase, oferece, em comparação com estas vias clássicas, um corredor mais curto e com maior amplitude angular à região petroclival, sem necessidade de retração cerebral/cerebelosa significativa. Igualmente, obvia a interposição de nervos cranianos: trigémino e feixe acústico/vestibular na abordagem das lesões petroclivais.

Neste trabalho, os autores irão realizar uma breve revisão da literatura e apresentar uma casuística de cinco doentes consecutivos, operados pelo autor sénior com recurso à via de Kawase. São discutidas cinco abordagens por via Kawase em três meningiomas petroclivais, um neurinoma do trigémino e um tumor do mesencéfalo. Os autores apresentam uma exposição crítica sobre as indicações cirúrgicas e os limites da técnica, bem como uma reflexão sobre a morbilidade cirúrgica nestes doentes.

CO-043 - AVALIAÇÃO DO PADRÃO DE DRENAGEM DAS VEIAS BASAIS DE ROSENTHAL EM DOENTES COM HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA NÃO ANEURISMÁTICA PERIMESENCEFÁLICA

Armindo Picão Fernandes¹; José Sá Silva²; Sérgio A. Sousa¹; João M. Silva¹; Sérgio Moreira¹; Joaquim Reis¹; Mário Gomes¹; Alfredo Calheiros¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A etiologia das hemorragias subaracnoideias não aneurismáticas perimesencefálicas (HSA-NAPM) não está, ainda, completamente esclarecida. Uma das hipóteses etiológicas avançadas diz respeito à rutura das veias de drenagem profunda em torno do mesencéfalo, existindo algumas associações entre a presença de variantes de drenagem da veia basal de Rosenthal (VBR) e o risco acrescido de HSA-NAPM.

O objetivo do presente estudo foi caracterizar o padrão de drenagem das VBR em doentes com HSA-NAPM admitidos no nosso centro hospitalar.

Métodos: Foi realizada uma avaliação retrospectiva das angiografias de subtração digital e das angio-TC de todos os doentes adultos com HSA-NAPM, admitidos entre 2019 e 2022. O padrão de drenagem das VBR foi avaliado bilateralmente para cada doente e qualificado de acordo com a classificação proposta por Watanabe et al em tipo A (padrão normal – drena-

gem da VBR para a veia de Galeno [VG]), tipo B (padrão normal descontínuo – drenagem da VBR anteriormente para veia uncal e posteriormente para a VG) ou tipo C (padrão primitivo – drenagem da VBR para outras veias que não a VG). O padrão tipo C foi considerado como anormal.

Resultados: Foram incluídos para análise 32 doentes. A média das idades foi 52 anos, 53% era do género feminino. Mais de metade da amostra (56,3%) apresentou pelo menos uma variante de drenagem da VBR (tipo B ou tipo C), e 31,3% dos doentes foram considerados como tendo um padrão anormal de drenagem (pelo menos uma das VBR com padrão de drenagem tipo C).

Conclusão: Na nossa população de doentes com HSA-NAPM, a presença do padrão primitivo de drenagem da VBR foi idêntica à descrita na literatura e superior à reportada para a população geral (~10%), o que corrobora o facto de variantes de drenagem da VBR poderem estar na origem de HSA-NAPM.

CO-044 - FATORES DE PROGNÓSTICO EM HSA ANEURISMÁTICA COM MAU ESTADO CLÍNICO À ADMISSÃO

Énia Sousa¹; Carla Reizinho¹; Sérgio Figueiredo¹; José Cabral¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Em doentes com hemorragia subaracnoideia (HSA) aneurismática um WFNS 4 ou 5 é um fator de mau prognóstico, no entanto, alguns destes doentes têm bom *outcome*. Vários estudos têm proposto fatores de prognóstico para selecionar doentes que poderão ter melhor *outcome* de modo a otimizar terapêuticas e evitar gastos com sobretratamento. O objetivo deste estudo foi avaliar o impacto no *outcome* destes fatores de prognóstico.

Métodos: Realizamos um estudo observacional retrospectivo incluindo doentes com HSA aneurismática e WFNS 4 ou 5, tratados entre 1/1/2015 e 31/12/2021. Incluímos 69 doentes, 74% era do sexo feminino e a idade média era de 57 anos. Avaliamos vários fatores de prognóstico e aplicamos escalas de prognóstico recentemente propostas na literatura, nomeadamente a HHPA e a SAFIRE. Medimos o *outcome* através da *Glasgow Outcome Scale* (GOS) e *modified Rankin Scale* (mRS) na alta e aos 6 meses. A análise estatística foi realizada com o *software* IBM SPSS.

Resultados: À data da alta mais de 20% dos doentes tinha bom *outcome* aumentando para mais de 57% aos 6 meses. A GCS à admissão e a HHPA tiveram associação ao prognóstico tanto na alta (p -value 0,049 e 0,018) como aos 6 meses (p -value 0,005 e 0,023). A isquemia cerebral tardia (p -value 0,013 e 0,045) e a craniectomia descompressiva (p -value 0,013 e 0,008) foram fatores de mau prognóstico aos 6 meses. O *timing* de tratamento também teve impacto prognóstico (p -value <0,001). A SAFIRE está associada ao prognóstico à data da alta (p -value 0,032). A idade não foi um fator com correlação com o prognóstico.

Conclusão: Este estudo mostra que para este subgrupo de doentes com HSA aneurismática e WFNS 4 ou 5, o GCS à admissão, a HHPA e a SAFIRE ajudam a prever o *outcome* do doente.

CO-045 - ALTAS PRECOSES EM DOENTES COM HSA ANGIOGRAFIA NEGATIVA: PROGNÓSTICO

Miguel Azevedo¹; Sérgio Costa¹; Diogo Luz¹; Carla Sousa¹; Cátia Gradil¹
1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: As hemorragias subaracnoideias com angiografia inicial negativa correspondem a aproximadamente 15% das

hemorragias subaracnoideias espontâneas (HSAe). A gestão clínica destes doentes é desafiante, não sendo consensual a necessidade e *timing* da realização da angiografia de controlo e o grau de vigilância a que devem ser submetidos. Neste trabalho apresentamos a casuística do nosso serviço, revemos diferentes causas possíveis perante um estudo angiográfico negativo e discutimos a forma como estes doentes são geridos.

Métodos: Foram revistos, de forma retrospectiva, os registos clínicos de todos os doentes com HSAe com angiografia inicial negativa admitidos no Hospital Garcia de Orta entre 2017 e 2022, com recolha de dados demográficos, estado funcional à admissão, necessidade de derivação ventricular, presença de vasospasmo, resultado da angiografia de controlo e tempo de internamento. Foram excluídos doentes com transferências precoces para outros hospitais. O *outcome* primário foi a avaliação do *outcome* funcional dos doentes 1 mês após o ictus e em particular dos doentes com internamentos curtos (≤ 7 dias)

Resultados: Foram incluídos 44 doentes, com idade mediana de 56,5 anos. O tempo mediano de internamento foi 7,5 dias. Apenas 14% dos doentes apresentavam $mRS > 2$ na última avaliação. Nos doentes com internamentos curtos ($n=22$), à admissão 77,2% apresentavam $mFisher$ 1 ou 2 e 95,5% WFNS I, tendo 4,5% necessitado de derivação ventricular. Foram reavaliados em consulta, 86,5%, apresentando todos mRS 0 à data da mesma e 13,6% recorreu ao serviço de urgência no mês que sucedeu a alta, nenhum necessitando de internamento. Uma percentagem de 67,8% repetiu angiografia de controlo em ambulatório mais de 1 mês após a alta hospitalar, sendo todas negativas.

Conclusão: Na nossa população de doentes com HSAe com angiografia negativa, a alta do internamento assim que medicamente possível e repetição da angiografia em ambulatório, prescindindo da vigilância em internamento, não parece trazer risco acrescido ao doente.

CO-046 - A EXPERIÊNCIA DE 10 ANOS NO TRATAMENTO CIRÚRGICO DA RUPTURA ANEURISMÁTICA

João Nabais¹; Rúben Cardoso¹; Jorge Gonçalves¹; Armando Lopes¹; Marcos Barbosa¹; Gonçalo Costa¹; Gonçalo Guerreiro Costa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Descrever a experiência clínica de um Centro Neurocirúrgico no tratamento cirúrgico da HSA aneurismática, num ambiente cada vez mais *pro-coil*.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes operados no nosso centro entre os anos 2012-2022. Foram colhidos dados relativos à situação clínica à admissão - GCS; escalas clínicas; escala de Fischer; localização, dimensões e síndromes clínicas associados ao aneurisma -; *timing* do tratamento cirúrgico; intercorrências intra- e pós-operatórias; evolução durante e após o internamento; taxa de re-hemorragia; tempo de internamento; surgimento de vasoespasmo e, por fim, *outcome*, expresso pela mRS .

Resultados: Foram identificados 545 doentes operados no período de tempo referido. Identificam-se tendências expectáveis nas características demográficas e nosológicas da população, sendo disso exemplos a forte preponderância pelo sexo feminino (68%) na população em estudo, bem como pela circulação anterior no que concerne a localização dos aneurismas: 92%. Mais de 70% foram operados em contexto ultra-precoce (primeiras 24 horas), seguindo a tendência já consagrada na literatura atual. Verificou-se um *outcome* favorável (traduzido por $mRS \leq 2$) ao 1º mês de *follow-up* em mais de 56%, sendo que essa tendência sobe no seguimento a 1 ano, aproximando-

-se dos 80%. Constatou-se uma reduzida taxa de re-hemorragia após clipagem, inferior a 2%. É ainda avaliado o valor prognóstico das escalas de classificação clínica no doente com HSA aneurismática, bem como a relevância de eventos como a rutura intra-operatória - presente em cerca de 13%; vasoespasmos e dimensões (colo e fundo) aneurismáticas.

Conclusão: A série apresentada demonstra a experiência acumulada de um centro multidisciplinar dedicado ao tratamento da HSA. Os resultados indicam a validade da solução cirúrgica, preferencialmente em contexto ultra-precoce, sendo estes equiparáveis ao *standard of care* internacional.

CO-047 - ANEURISMAS INTRACRANIANOS SEM RUTURA: REVISÃO DE 110 CASOS DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE SANTO ANTÓNIO

João Fernandes-Silva¹; Sérgio Sousa¹; João Monteiro Silva¹; Sérgio Moreira¹; Joaquim Reis¹; Mário Gomes¹; Alfredo Calheiros¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Os aneurismas intracranianos são potencialmente devastadores em caso de rutura. O presente trabalho procura analisar uma série de doentes com aneurismas intracranianos sem rutura tratados cirurgicamente, descrevendo e avaliando a realidade local.

Métodos: Foram analisados retrospectivamente registos clínicos de todos os doentes submetidos a tratamento cirúrgico de aneurismas intracranianos sem rutura no Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA) entre início de 2015 e março de 2023. Foram avaliadas características demográficas, anatomia dos aneurismas, detalhes dos procedimentos, complicações e *outcomes*.

Resultados: Foram tratados cirurgicamente 132 aneurismas em 110 doentes, dos quais 101 (91,8%) tinham um *mRankin score* (mRS) inicial favorável, ou seja, entre 0 e 1. A localização mais frequente dos aneurismas foi a artéria cerebral média (58,3%), seguida da artéria cerebral anterior (23,4%), da artéria carótida interna (17,4%), e do segmento vertebro-basilar (0,8%).

Dos aneurismas tratados, 46,5% eram pequenos (0-5 mm), 46,5% médios (6-12 mm), 6,0% grandes (13-24 mm) e 1,0% gigantes (>25 mm). Durante a intervenção, ocorreu rutura intra-operatória em 3 (2,7%) doentes. Pós-operatoriamente, verificaram-se défices neurológicos focais em 7 (6,3%) doentes.

À data da alta, 96 (87,3%) doentes tinham um mRS favorável, e não se verificou nenhum óbito. Após 6 meses, 87 (88,8%) doentes apresentavam um mRS favorável e a mortalidade foi de 0,9%, tendo ocorrido por deterioração neurológica.

A rutura intraoperatória do aneurisma e a presença de défices focais de novo associaram-se a *outcome* desfavorável à data da alta (RR=8,078, $p=0,004$ e RR=23,192, $p < 0,001$, respetivamente), mas não aos 6 meses (RR=0,258, $p 0,611$ e RR=3,135, $p=0,077$, respetivamente).

Conclusão: O tratamento cirúrgico eletivo de aneurismas não rotos no CHUdSA revelou-se uma abordagem segura, com morbimortalidade concordante com a literatura. O prognóstico imediato destes doentes é negativamente influenciado pela rutura intraoperatória e pela presença de défices neurológicos focais. Mais estudos serão necessários para identificar preditores de prognóstico nestes doentes.

CO-048 - UM LABORATÓRIO DE ERGONOMIA CIRÚRGICA: UMA IDEIA EMBRIONÁRIA

João M Silva¹; Vasco Sá Pinto¹; Sérgio Sousa¹; Tiago Costa¹; Armindo Fernandes¹; Pedro Abreu^{1,2}; Rodrigo Batata¹; João Fernandes Silva¹; Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: Para um bom *outcome* cirúrgico concorrem vários fatores. Bons conhecimentos clínicos e anatómicos, boa leitura e interpretação das imagens e ainda domínio das várias técnicas e abordagens. No que respeita ao ato cirúrgico propriamente dito o foco está quase sempre na habilidade técnica do cirurgião. Muito se fala na habilidade natural e experiência. Raras vezes se fala em ergonomia. No entender do nosso grupo a ergonomia é um dos aspetos mais negligenciados na Neurocirurgia.

Métodos: Por forma a estudar a ergonomia em Neurocirurgia desenvolvemos no Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António um projeto de um laboratório. Este laboratório tem dois eixos essenciais: estudo e treino da microcirurgia e estudo da ergonomia associada ao ato operatório.

Resultados: Ao longo do último ano e meio desenvolvemos e discutimos no seio do nosso grupo várias ideias de como estudar ergonomia em Neurocirurgia. Fomos colecionando um acervo fotográfico e videográfico em cirurgia ao vivo que analisámos e discutimos *a posteriori*. Fizemos vários testes e desenvolvemos escalas de conforto enquanto desempenhámos tarefas pré-definidas no laboratório. E comprámos *software* de avaliação ergonómica para fazer testes piloto no nosso laboratório. Desta forma, desenvolvemos o estudo da ergonomia operatória segundo três eixos: 1) ergonomia do corpo, 2) ergonomia das mãos e 3) coordenação e orientação mão-olho-campo operatório.

Conclusão: É nosso intuito apresentar e partilhar com a nossa Sociedade as ideias que desenvolvemos ao longo deste tempo. Queremos com isto estimular o estudo da ergonomia em Neurocirurgia para que possamos melhor treinar os nossos colegas do presente e do futuro.

CO-049 - CAVERNOMA MESENCÉFALO-PROTUBERANCIAL ESQUERDO: VÍDEO CIRÚRGICO

António Vilarinho¹; Manuel Pinto¹; Vasco Carvalho¹; Ana Ferreira¹; Rui Vaz¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário de S. João

Introdução: A morbilidade associada à elevada densidade de núcleos de nervos cranianos, fascículos e feixes nervosos presentes no tronco cerebral implicam que a manipulação do mesmo seja um desafio cirúrgico. Neste contexto o tratamento cirúrgico dos cavernomas do tronco cerebral implica, o conhecimento anatómico profundo de modo a reduzir o risco cirúrgico.

Caso Clínico: Doente de 61 anos, com angiomas cavernosos múltiplos.

Instalação súbita de vertigens persistentes, com náuseas e vômitos. TC Cerebral: hemorragia recente mesencefalo-protuberancial esquerda. No dia seguinte agravamento clínico, com flutuação do estado de consciência, disartria grave, oftalmoparesias (endotropia do OE, paresia na abdução OE, paresia na superversão ocular), ptose palpebral esquerda, disartródia moderada a grave. PFC direita. Hemiparesia direita com FM

grau 1 MS e grau 2 MI. Repetiu TC cerebral que revelou aumento da hemorragia.

RM cerebral: volumosa hemorragia subaguda mesencéfalo-protuberancial à esquerda com extensão ao pedúnculo cerebeloso médio, halo de edema até à região mesodiencefálica e à cápsula interna adjacentes. O estudo DTI mostrou desvio periférico do feixe cortico-espinhal esquerdo reconstruído, predominantemente em sentido anterior, mas com um reduzido número de fibras desviadas posteriormente. Feixe não visível abaixo do plano da lesão.

Cirurgia com monitorização neurofisiológica intraoperatória. Doente em posição *park bench*, com acesso retrosigmoide e exposição do seio sigmoide. Dissecção microcirúrgica com identificação do trigémio, do complexo facial-vestibulococlear e da vertente lateral da protuberância. Estimulação neurofisiológica da protuberância, confirmação de ausência de alteração das vias longas, seguida de mínima abertura pial longitudinal da protuberância entre a saída do trigémio e do facial esquerdo. Remoção inicial da hemorragia seguida de remoção do cavernoma com melhoria dos PEM no final da cirurgia.

No pós-operatório melhoria da hemiparesia direita, tendo alta orientada para continuação de reabilitação.

Conclusão: Com este vídeo pretendemos discutir técnica cirúrgica nos cavernomas do tronco, a avaliação imagiológica e a monitorização neurofisiológica intraoperatória.

CO-050 - MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS CRANIANAS: EXPERIÊNCIA DE 14 ANOS DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE SANTO ANTÓNIO

Sergio Sousa¹; **João Monteiro Silva**¹; **Vasco Sá Pinto**¹; **Tiago Ribeiro Da Costa**¹; **Armindo Fernandes**¹; **Rodrigo Batata**¹; **João Fernandes Silva**¹; **Sérgio Moreira**¹; **Joaquim Reis**¹; **Rui Rangel**¹; **Mário Gomes**¹; **Alfredo Calheiros**¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: As malformações arteriovenosas (MAVs) são as malformações vasculares sintomáticas mais frequentes, sendo responsáveis por 38% de todos os AVCs hemorrágicos em doentes dos 15 aos 45 anos.

Métodos: As MAVs tratadas cirurgicamente no Centro Hospitalar Universitário de Santo António foram revistas entre 2009 e Março de 2023. Dados demográficos e características angiográficas foram recolhidos em todos os casos. O *outcome* primário consistiu no resultado funcional à data de alta e aos 6 meses segundo a escala de Rankin modificado (mRS). *Outcomes* secundários consistiram na caracterização de características angiográficas e risco de hemorragia.

Resultados: Entre 2009 e Março de 2023 foram identificadas 43 MAVs tratadas cirurgicamente. A média de idades situou-se nos 42 anos, 60% dos doentes eram homens e 98% tinham um mRS prévio igual ou inferior a 2. Cerca de 2/3 dos casos foram diagnosticados após hemorragia. As MAVs frontais foram as mais frequentes, sendo que 21% eram da fossa posterior. O tamanho médio do nidus situava-se nos 1.96 cm. Correspondiam a uma classificação Spetzler-Martin igual ou inferior a 2e Lawton-Young igual ou inferior a 5, 91%. Dos doentes aos 6 meses, 90% encontravam-se num mRS igual ou inferior a 3. Apresentação com hemorragia foi associada a pior *outcome* aos 6 meses ($p = 0,041$). A presença de aneurisma e MAVs da fossa posterior foram associadas a um pior *outcome* aos 6 meses ($p = 0,01$ e $p = 0,003$, respetivamente). Tamanho inferior a 1,5 cm, localização infratentorial e drenagem profunda exclusiva foram os factores mais as-

sociados a hemorragia ($p = 0,005$; $p = 0,019$ e $p = 0,098$, respetivamente). Outros factores como localização profunda, drenagem monovenosa ou alimentação monoarterial aumentaram o risco de hemorragia, mas sem significância estatística.

Conclusão: Este trabalho pretende caracterizar a série de MAVs tratadas cirurgicamente ao longo de um período de mais de 14 anos.

CO-051 - PROTOCOLO DE ADMINISTRAÇÃO DE ALTEPLASE INTRATECAL EM DOENTES COM HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR

Sergio Duarte Da Costa¹; **Ricardo Meireles**¹; **Filipe Migueis**¹; **Joana Monteiro**¹; **Cátia Gradil**¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: A utilização de fibrinólise intratecal para o tratamento de hemorragia intraventricular (HIV) é uma técnica recentemente introduzida na nossa prática clínica. Neste trabalho apresentamos o protocolo criado no nosso hospital para administração de alteplase em doentes com HIV, bem como o resultado obtido nos primeiros doentes tratados.

Método: Revisão bibliográfica e discussão multidisciplinar entre as equipas de neurocirurgia e de cuidados intensivos para formalização de critérios na aplicação do tratamento e do procedimento técnico utilizado. Análise retrospectiva dos doentes tratados.

Resultados: Na criação do protocolo foram aplicados os seguintes critérios de inclusão: Idade superior a 18 anos; modified Rankin Score pré-ictal ≤ 1 ; Obstrução do 3º ou 4º ventrículos; derivação ventricular externa colocada; estabilidade do hematoma em TC-CE 6 horas após procedimento. Os seguintes critérios de exclusão foram aplicados: gravidez; aneurisma ou malformação arteriovenosa rotos não tratados; hemorragia infratentorial intra-axial; coagulopatia; alergia a alteplase. O protocolo técnico inclui a administração de 1 mg de alteplase a cada 8 horas, com repetição de TC-CE a cada 24 horas. A terapêutica é terminada se verificada: desobstrução do sistema ventricular, resolução de 80% do hematoma, 12 administrações de alteplase ou TC-CE com evidência de nova hemorragia. Este protocolo foi aplicado nos primeiros 4 doentes em 2023. Estes apresentavam idades compreendidas entre 51-61 anos. Obtivemos desobstrução do sistema ventricular em 3 doentes (com 5, 6 e 12 administrações respetivamente), tivemos uma re-hemorragia durante o tratamento (verificada em TC-CE de controlo após a 12ª administração). O mRS mediano foi de 5 em último *follow-up*. Não foram registadas infeções do sistema nervoso central ou necessidade de derivação ventrículo-peritoneal.

Conclusão: Este protocolo tem sido aplicado no nosso hospital, permitindo a uniformização do procedimento e suportando a tomada de decisão clínica. Decorre a colheita prospetiva de dados dos doentes submetidos a esta técnica para aferir segurança e eficácia na nossa população.

CO-052 - CAVERNOMA PARIETAL: ABORDAGEM INTERHEMISFÉRICA CONTRALATERAL TRANSFALCIAL TRANSPRECUNEUS

João M. Silva¹; **Mário Gomes**¹; **Alfredo Calheiros**¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Os cavernomas são malformações vasculares benignas que se apresentam habitualmente por hemorragia

ou crises convulsivas. Quando sintomáticos devem ser tratados preferencialmente por cirurgia.

Métodos: Descreve-se aqui um caso e apresenta-se um vídeo operatório de uma doente do sexo feminino, 53 anos, com uma história progressiva de epilepsia e múltiplas hemorragias prévias no leito de uma lesão do lobo parietal esquerdo. Associadamente a doente apresentava uma história de patologia depressiva de longa duração. A lesão situava-se na face medial do lobo parietal superior esquerdo. Em 2020 voltou a cursar com nova hemorragia tendo sido indicada cirurgia naquela fase.

Resultados: Para operar a lesão a doente foi posicionada em decúbito lateral e foi selecionada uma abordagem interhemisférica contralateral transfacial transprecuneus. As vantagens desta abordagem passam por evitar a retração cerebral e 'superficializar' a lesão tirando partido da sua localização. As desvantagens são colocar em risco potencial o hemisfério contralateral considerando a anatomia venosa regional. Mostram-se imagens do posicionamento e um vídeo operatório que ilustram as vantagens e desvantagens da técnica.

Conclusão: A remoção da lesão foi completa e a doente não apresentou complicações no pós-operatório. Até à última consulta de *follow-up* não mais voltou a apresentar novas hemorragias nem crises epiléticas.

CO-053 - MALFORMAÇÕES ARTERIOVENOSAS DA FOSSA POSTERIOR TRATADAS CIRURGICAMENTE E FATORES PREDITORES DOS RESULTADOS

Jessica Branco¹; Nuno Cubas Farinha¹; Pedro Duarte-Batista¹; Nuno Simas¹; Domingos Coiteiro¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: As malformações arteriovenosas (MAV) da fossa posterior são raras, correspondendo a menos de 15% das MAV intracranianas. Manifestam-se mais frequentemente por hemorragia com consequências devastadoras numa percentagem elevada.

Determinar fatores que influenciam o resultado, em doentes com MAV da fossa posterior submetidos a cirurgia.

Métodos: Análise retrospectiva da demografia, comorbilidades, estado neurológico na admissão (GCS, mRankin), características das MAV, escalas de Spetzler-Martin (SMS) e Supplemented Spetzler-Martin (SuppSMS), tratamento e resultado funcional (mRankin) dos doentes tratados cirurgicamente a MAV da fossa posterior entre 2012 e 2022 no Hospital Santa Maria.

Resultados: Incluímos 14 doentes submetidos a tratamento cirúrgico de MAV da fossa posterior, 57% do sexo masculino, com idades entre 7 e 74 anos (média 44 anos). Todas foram diagnosticadas em contexto de hemorragia, metade submetidos a drenagem do hematoma previamente à remoção da MAV. O estado neurológico na admissão foi quantificado por GCS médio de 12 e mRankin médio de 4 (2-5). A localização foi vermiana em 5 doentes, face inferior do cerebelo em 4, 3 na face superior, um do tronco e um da amígdala. O diâmetro médio do nidus foi 16 mm (7-31 mm). Apresentaram 1 a 4 aferências arteriais (43% bilaterais) e 1 ou 2 veias de drenagem.

Dois doentes tinham sido previamente submetidos a emboli-

zação e um deles ainda a radiocirurgia. Todas as MAV foram excluídas com resultado funcional favorável (mRankin \leq 2) em 86%.

Analisados de forma isolada, fatores como a idade, o estado neurológico à apresentação e as características da MAV (localização, dimensões, número e tipo de aferências e veias de drenagem) não pareceram influenciar o prognóstico na nossa série. Houve associação estatisticamente significativa entre a SuppSMS e o resultado ($p=0,021$).

Conclusão: O resultado foi considerado favorável (mRankin \leq 2) em 86% dos doentes. O grau SuppSMS foi a única variável avaliada que teve relação com o resultado final.

CO-054 - MAIS VALIAS DO SISTEMA IRRAFLOW® APLICADOS A DOENTES COM PATOLOGIA VENTRICULAR. RESULTADOS DA SUA UTILIZAÇÃO NUM CENTRO HOSPITALAR NACIONAL

Rúben Miranda Cardoso¹; Henrique Miranda Cabral¹; Daniela De Matos¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Avaliar resultados da utilização do sistema IRRAFLOW®, no nosso centro hospitalar. Atendendo à sua recente introdução no nosso arsenal terapêutico (2020), tornou-se fundamental analisar criticamente as indicações, dificuldades e vantagens da sua aplicação.

Métodos: Foram identificados todos os casos da utilização do sistema IRRAFLOW®, desde a sua introdução em 2020 (Novembro) até 2023 (Abril). Procedeu-se à análise de múltiplas variáveis, destacando-se: a etiologia da doença que motivou a colocação do sistema; a taxa de infeção e/ou necessidade de revisão do sistema por disfunção do mesmo; a eficácia no controlo da pressão intracraniana; a evolução da hidrocefalia e a resolução da hemorragia intraventricular quando presentes. Os dados recolhidos tiveram por base os registos clínicos e estudos imagiológicos.

Resultado: Foram operados 10 doente para colocação do sistema IRRAFLOW®. Quanto à patologia que motivou a sua colocação, 40% apresentavam rutura de malformação arteriovenosa, 50% AVC hemorrágico de outra etiologia e 10% ventriculite. Em nenhum caso se verificou: necessidade de revisão do sistema por disfunção; necessidade de shunt definitivo a médio-longo prazo; infeção associada à cirurgia. Foi conseguido o controlo da hidrocefalia em todos os casos em que esta se verificou. A sua utilização não incorreu no aumento da PIC de modo clinicamente relevante. Todos apresentaram GCS \geq 10 previamente à colocação do sistema. Em relação à Glasgow Outcome Scale à data da alta: 10%- 4 (incapacidade ligeira); 30%-3; 10%-2; 20%-1 (morte); 30% ainda se encontram em unidade de cuidados intensivos.

Conclusão: A utilização do sistema IRRAFLOW® tem-se revelado vantajosa, particularmente em casos de hemorragia intraventricular com risco de oclusão de sistemas de drenagem externa. A literatura é ainda escassa nesta temática, revestindo-se de particular interesse a partilha dos dados coletados até ao momento, pelo nosso centro hospitalar. Destacam-se a ausência de infeção do sistema e a não obstrução do mesmo como vantagens desta técnica.

MELHOR E-POSTER

MEP-001 - UNIDADE DE TRAUMATISMO VERTEBRO-MEDULAR: 6 ANOS DE ATIVIDADE

Pedro Teles¹; Lia Pappamikail¹; Pedro Abreu¹; Ana Luísa Nascimento¹; Joaquim Pedro Correia¹

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: O traumatismo vertebro-medular (TVM) constitui uma parte integrante do exercício e da diferenciação neurocirúrgica, com incidência estimada de 10 a 20/100 000 habitantes por ano.

Pretende-se com este trabalho caracterizar os resultados da Unidade de TVM no CHUA.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de 458 doentes vítimas de traumatismo vertebro-medular, submetidos a tratamento cirúrgico no período decorrido entre 2017 e 2022.

Resultados: Os 458 doentes vítimas de traumatismo-vertebro medular apresentaram uma média de idade 60,8 anos (DP:18,7), sendo que 52% são do sexo feminino.

Os principais mecanismos de lesão foram queda da própria altura, politrauma e queda em altura, representando 46,7%, 24,8% e 22,4% respetivamente.

Os doentes intervencionados apresentaram uma média de 15,9 dias de internamento (DP: 22,5 dias), com uma média de dias até cirurgia de 5,3 dias (DP: 7,2 dias) e uma média de dias decorridos até a alta hospitalar após cirurgia de 10,7 (DP: 21,7 dias).

Ao longo dos primeiros 6 anos de atividade registou-se uma média de 76,3 cirurgias por traumatismo vertebro-medular/ano, não se observando variação sazonal significativa, tendo 54,4% das cirurgias decorrido nos meses de outono e inverno.

A região lombar representou 49,3%, seguida pela região dorsal (31,7%) e cervical (18,9%). Os níveis mais frequentemente envolvidos por segmento foram L1, D12 e C2 representando 53,5%, 50,3% e 3,8% respetivamente.

Observou-se 4% de complicações a curto prazo e 5,9% de complicações a longo prazo.

Os doentes intervencionados geraram um total de 926 consultas de seguimento pós-operatórias com uma média de 2,1 consultas por doente.

Conclusão: A elevada incidência de TVM com necessidade de abordagem cirúrgica e os resultados sobreponíveis ao descrito na literatura, apoiam a criação da unidade, assegurando o melhor e atempado tratamento à população vítima de TVM.

MEP-002 - HEMATOMA RETROFARÍNGEO AO 10º DIA PÓS-OPERATÓRIO DE DISCECTOMIA CERVICAL ANTERIOR COM FUSÃO (ACDF): RELATO DE CASO

Rodrigo Batata²; Pedro Abreu¹; Armindo Picão²; Tiago Ribeiro²; Sérgio Sousa²; Elsa Castro Silva²; Eduardo Cunha²; Alfredo Calheiros²

1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve; 2-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Os hematomas cervicais pós discectomia e artrodese via anterior são uma complicação pouco frequente, mas ameaçadora de vida, pela obstrução rapidamente progressiva da via aérea. A incidência desta complicação varia 0,2% a 5,6% e, segundo O'Neill et al, 65% dos hematomas retrofarín-

geos pós-operatórios ocorrem em 24 horas e os restantes 35% em 6 dias. Neste trabalho reporto a ocorrência desta complicação ao 10º dia pós-cirurgia.

Caso Clínico: Trata-se de um homem de 79 anos, previamente hipocoagulado por fibrilação auricular, submetido a discectomia cervical anterior e fusão dos níveis C3/C4, C4/C5 e C5/C6 por hérnias discais e mielopatia associada. No pós-operatório identificou-se à direita um déficit na flexão e abdução do ombro (grau 2 na escala MRC) e na flexão do cotovelo (grau 3 na escala MRC). O TC cervical de controlo não revelou qualquer conflito de espaço radicular ou medular, pelo que permaneceu internado a cumprir treino de reabilitação enquanto aguardava transferência para centro especializado de reabilitação. Retomou hipocoagulação 48 horas após o procedimento cirúrgico. Ao 10º dia pós-cirurgia objetivou-se uma tumefação cervical de novo de consistência dura à palpação após esforço defecatório. O TC cervical confirmou a presença de um hematoma cervical com extensão ao espaço retrofaríngeo. No hiato de 1 hora iniciou um quadro de estridor e dificuldade respiratória, com necessidade de intubação orotraqueal (IOT) emergente e drenagem, à cabeceira, de algum componente líquido do hematoma. Foi depois submetido à drenagem cirúrgica do hematoma no bloco operatório. O doente foi admitido em cuidados intensivos no pós-operatório por choque hipovolémico. Evoluiu com edema marcado da laringofaringe, sendo apenas possível a extubação ao 7º dia pós-drenagem do hematoma.

Conclusão: Mesmo num período pós-operatório tardio, é crucial um reconhecimento e tratamento precoce desta complicação para limitar a morbimortalidade associada. A reintrodução precoce da hipocoagulação neste tipo de cirurgia deve ser bem ponderada.

MEP-003 - TRATAMENTO MICRO CIRÚRGICO DE FÍSTULA ARTERIOVENOSA DURAL DA FOSSA POSTERIOR ASSOCIADA A HIDROCEFALIA

Joana Gonçalves Martins¹; Nuno Cubas Farinha¹; Domingos Coiteiro¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: O tratamento preferencial das fístulas arteriovenosas durais (FAVDs) é por via endovascular (TEV). O tratamento microcirúrgico é reservado para casos raros em que a anatomia é desfavorável para TEV ou em casos de falência deste método de tratamento. Raramente as FAVDs da fossa posterior (FP) podem apresentar-se com hidrocefalia. Nestes casos considera-se que o encerramento do shunt vascular pode levar à resolução da hidrocefalia. Através de vídeo cirúrgico pretende-se mostrar as nuances técnicas do encerramento microcirúrgico de FAVD da FP associada a hidrocefalia.

Caso Clínico: Homem, 78 anos, antecedentes de TCE 4 anos antes. História de desequilíbrio e vertigens de agravamento progressivo desde há 3 meses. Nos últimos dias, agravamento do quadro com cefaleias, vômitos e desorientação. RMCE mostrou múltiplos voids vasculares na FP, hipersinal em FLAIR no cerebelo e tronco cerebral e hidrocefalia supratentorial. Angiografia diagnóstica FAVD direita (tipo IV Cognard) com aferência arterial do tronco meningo-hipofisário direito e drenagem para a veia cortical cerebelosa direita com ponto fistuloso acima do CAI. À

observação, desorientado, marcada dismetria e incapacidade para marcha autónoma. Dada a anatomia desfavorável da FAVD para TEV foi colocada indicação para tratamento microcirúrgico.

Posicionado em decúbito lateral, realizada craniotomia retrosigmoidoideia direita. Abordagem ao ângulo ponto-cerebeloso abertura da cisterna magna para drenagem de LCR. Identificada fístula no ângulo petro-tentorial. Feita clipagem da veia de drenagem, verificando-se que as veias cerebelosas deixaram de estar arterializadas e ocorreu redução da congestão cerebelosa. Após intervenção verificou-se melhoria gradual do quadro neurológico. Exames pós-operatórios confirmaram exclusão de FAVD e melhoria da hidrocefalia. Um mês após intervenção, melhoria significativa do quadro clínico, deambulando autonomamente sem apoio e sem dismetria.

Conclusão: O tratamento das FAVDs da FP por técnica microcirúrgica é uma opção válida, com risco reduzido, permitindo a sua exclusão e melhoria clínica. Quando existe hidrocefalia associada, esta poderá resolver com o tratamento da fístula.

MEP-004 - DISSEMINAÇÃO CEREBELOSA TARDIA DE GLIOMA DIFUSO GRAU 2, IDH MUTADO, COM CODELEÇÃO 19Q13: CASO CLÍNICO

Ana Brito-Seixas¹; Diogo Simão¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa

Introdução: Reportar um caso de uma doente com glioma difuso grau 2 fronto-insular, submetida a cirurgia, radioterapia e quimioterapia, com disseminação cerebelosa após 8 anos, sem recorrência local.

Realizada colheita de informação do processo clínico, da cirurgia e visualização dos exames pré e pós-operatórios.

Caso Clínico: Doente de 45 anos, sexo feminino, com antecedentes de glioma difuso fronto-insular esquerdo grau 2, IDH mutado e com codeleção 19q13, submetida a remoção parcial 8 anos antes, com resíduo insular posterior e Joelho do corpo caloso. Um ano após apresentou progressão fronto-insular com extensão ao núcleo caudado, polo temporal e uncus esquerdos e frontal contralateral. Fez tratamento complementar com radioterapia externa (54Gy/30 frações/6 semanas) e quimioterapia com PCV (procarbazona, lomustina, vincristina) durante 3 meses, com remissão tumoral parcial, mantendo hipersinal em T2/FLAIR fronto-insular esquerda, corpo caloso e frontal direita. Manteve vigilância clínica e imagiológica por RM-CE sem progressão até 8 anos após a cirurgia inicial, com identificação de lesão de novo cerebelosa profunda direita, hipointensa em T1 e hiperintensa em T2/FLAIR. Realizou-se biópsia estereotáxica com sistema Vertek-Medtronic®. O diagnóstico histológico foi de glioma difuso grau 2, IDH mutado, codeleção 19q13, sugestivo de disseminação à distância. Realizou RM do neuroeixo sem evidência de disseminação tumoral. Realizou radioterapia externa (54Gy/30 frações/8 semanas) e encontra-se sob quimioterapia com temozalamida. Aos 6 meses de seguimento após realização de radioterapia apresenta um IK 80.

Conclusão: Os gliomas difusos IDH mutados com codeleção 19q13 são um tipo de gliomas de baixo grau de crescimento lento. A cirurgia ressectiva é fundamental, contudo, dado serem tipicamente infiltrativos, a ressecção total pode ser um desafio. Desta forma, o tratamento complementar com radioterapia e quimioterapia deverá ser equacionado em casos de remoção não total. A disseminação à distância é rara, com poucos casos descritos na literatura, sendo ainda menos frequente a disseminação infratentorial, tornando relevante o reporte deste caso.

MEP-005 - IMPACTO DO PADRÃO IMAGIOLÓGICO DE HEMORRAGIAS SUBARACNOIDEIAS NÃO ANEURISMÁTICAS NO OUTCOME FUNCIONAL: EXPERIÊNCIA DO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE SANTO ANTÓNIO

Sergio Sousa¹; João Monteiro Silva¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Armindo Fernandes¹; Rodrigo Batata¹; João Fernandes Silva¹; Sérgio Moreira¹; Joaquim Reis¹; Mário Gomes¹; Rui Rangel¹; Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A hemorragia subaracnoideia não aneurismática (HSAnA) é classicamente descrita como perfazendo cerca de 20% de todas as hemorragias subaracnoideias. As hemorragias subaracnoideias perimesencefálicas constituem uma entidade relativamente pouco estudada, variando a proporção de casos de 21% a 68% de todas as HSAnA.

Métodos: As HSA tratadas no Centro Hospitalar Universitário de Santo António foram revistas entre 2019 e Março 2023. Os casos de HSAnA foram divididos segundo um padrão imagiológico em 3 grupos: HSA perimesencefálicas, cisternas da base com extensão ao vale silviano e HSA poligonais. Dois grupos foram criados para avaliação do *outcome* primário: HSA poligonais e HSA não-poligonais. O *outcome* primário consistiu no resultado funcional à data de alta e aos 3 meses segundo a escala de Rankin modificado (mRS). *Outcomes* secundários consistiram na presença de hidrocefalia, vasospasmo, complicações médicas e tempo de internamento.

Resultados: Entre 2019 e Março de 2023 foram identificadas 155 HSA, das quais 43 correspondiam a HSAnA (27,7%). Cerca de 63% correspondiam a HSA perimesencefálicas e 25,6% a HSA poligonais. À data de alta clínica e aos 3 meses verificou-se uma maior proporção de doentes no grupo de bom prognóstico nas HSA não-poligonais. À data de alta clínica 96,9% das HSA não-poligonais vs 72,7% das poligonais tinham um mRS ≤ 2 ($p = 0,017$), enquanto que aos 3 meses 100% das HSA não-poligonais vs 80% das HSA poligonais se encontravam com um mRS ≤ 2 ($p = 0,013$). As HSA poligonais apresentavam maior incidência de hidrocefalia ($p = 0,002$). Considerando HSA perimesencefálicas versus não-perimesencefálicas constatava-se uma tendência para menor incidência de vasospasmo ($p = 0,089$).

Conclusão: As HSAnA constituem um grupo heterogéneo de patologias. Uma HSA com padrão de hemorragia poligonal parece associar-se a pior *outcome* e maior incidência de hidrocefalia, enquanto qualquer extensão da hemorragia ao vale silviano parece conferir maior propensão ao desenvolvimento de vasospasmo.

MEP-006 - CT-GUIDED BLOOD PATCH TO TREAT SPONTANEOUS CEREBRAL SPINAL FLUID LEAK AT C1-C2 LEVEL

Mariana Casqueiro¹; João Pedro Oliveira¹; Pedro Vilela¹; Ding Zhang¹

1-Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introduction: Spontaneous cerebral spinal fluid (CSF) leak at C1-C2 level is a rare condition and its treatment is challenging.

Case Report: A 50-year-old man with a history of a car accident more than 20 years ago without any sequelae presented with an insidious daily persistent orthostatic headache and cer-

vicalgia that improved in the supine position, refractory to pain medication. After conservative treatment, he was discharged home with symptomatic relief. After five days, he came back with an episode of left arm and face paresthesias. A head CT scan showed a right-sided subdural collection and veno-TC disclosed thrombosis of right hemispheric frontoparietal cortical veins. To study this CSF hypotension additional investigation with MRI showed indirect signs of CSF hypotension namely, slit-ventricles, mesencephalic sagging and low-lying cerebellar tonsils. A mielo-CT, mielo-MRI and myelography were conducted documenting the presence of a right postero-lateral CSF leak at

the C1C2 level associated with a dural tear. After two epidural blood patches at the lumbar region and no amelioration of symptoms, we performed a CT-guided blood patch directed to the C1C2 leakage site with complete resolution of symptoms. Follow-up with MRI showed the disappearance of the CSF leak and improvement of the subdural collection.

Conclusion: Image-guided lesion-directed blood patch can be an efficacious therapeutic approach to refractory and localized spontaneous CSF fistulas, obviating the need for more invasive alternatives such as an open surgical procedure.

E-POSTERS

EP-001 - ECCHORDOSIS PHYSALIPHORA VERSUS CORDOMA: UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL QUE IMPORTA | RELATO DE CASO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA

Luís Carvalho Rosas¹; Paulo Amaral Santos¹; Leopoldina Pereira¹; Mário Resende¹; António Marques Baptista¹

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: *Ecchordosis physaliphora* (EP) é uma neoplasia benigna congénita rara da linha média, com origem mais frequente ao nível do clívo e sacro. Esta neoplasia é histopatologicamente indistinguível do cordoma. Através de uma análise detalhada deste caso clínico em conjunto com informação revista em literatura, pretendemos relevar a importância de um diagnóstico diferencial adequado com base em exames de imagem assim como a sua implicação na orientação clínica.

Caso Clínico: Os autores relatam o caso de uma doente do género feminino, 39 anos, referenciada para o Serviço de Neurocirurgia do CHVNGE após a realização de tomografia computadorizada do crânio que revelou lesão pré-pôntica, erosiva do clívo. As informações foram obtidas através da consulta de registos clínicos.

A primeira ressonância magnética realizada demonstrou uma lesão hipointensa em T1, hiperintensa em T2 e T2 FLAIR e sem relevante captação de contraste. Tais achados são sugestivos de EP, em oposição ao cordoma, onde há captação de contraste. Foi submetida a biópsia transfenoidal da lesão com diagnóstico histopatológico compatível com cordoma. Foram realizadas ressonâncias magnéticas para vigilância da evolução da lesão aos 3, 6 e 12 meses, no primeiro ano, e depois anualmente até à data (4 anos). Não houve progressão imagiológica ou clínica.

Conclusão: Atendendo ao carácter benigno da EP e de uma diferenciação histopatológica dos cordomas frequentemente duvidosa, o diagnóstico imagiológico assume um papel relevante na decisão terapêutica. A estabilidade clínica e imagiológica documentada neste caso corrobora a importância da utilização de características radiológicas para o diagnóstico diferencial entre EP e cordoma.

EP-002 - PSEUDOANEURISMA TRAUMÁTICO PÓS CIRURGIA TRANSENFENOIDAL: CASO CLÍNICO

Diogo Rocha Grade¹; Carlos Magalhães Ribeiro¹; Tânia Soares¹; Leopoldina Pereira¹; Mário Resende¹

1-Centro Hospitalar Vila Nova De Gaia/Espinho

Introdução: Os aneurismas traumáticos representam <1% dos aneurismas intracranianos. Apresentamos um raro caso de pseudoaneurisma da ACI iatrogénico após cirurgia transesfenoidal.

Caso Clínico: Mulher de 38 anos, seguida na Endocrinologia por suspeita de hipercortisolismo endógeno, foi encaminhada para a Neurocirurgia após diagnóstico de microadenoma hipofisário compatível com doença de Cushing. Foi decidida abordagem cirúrgica por via endonasal transesfenoidal microscópica, em que não houve intercorrências, mas a doente não cumpriu critérios bioquímicos nem clínicos de cura nas avaliações subsequentes pelo que foi proposta re-intervenção pela mesma via de abordagem (1 ano após a primeira cirurgia). Durante a exploração do pavimento selar foi objetivada hemorragia arterial abundante na porção esquerda adjacente ao seio cavernoso, controlada com tamponamento e agentes hemostáticos. Pela dificuldade em controlar a hemorragia e incerteza de se conseguir remover a lesão com cura da doente optou-se por não progredir na cirurgia. Aos três meses pós-operatório a doente iniciou quadro de cefaleias e diminuição da força à direita e faz angio-TC e posteriormente angiografia onde se identificou pseudoaneurisma não-roto do segmento clinóideu da ACI esquerda direcionado para o seio esfenoidal com cerca de 5 mm de diâmetro. Foi realizado tratamento endovascular do pseudoaneurisma com embolização e diversor de fluxo, sem intercorrências.

Conclusão: Apesar da abordagem endonasal transesfenoidal ser, na maioria nos casos, um procedimento seguro e eficaz, existem complicações que podem ser fatais como a hemorragia carótidea intraoperatória ou rotura de pseudoaneurisma com HSA tardia. Este caso realça a necessidade de uma avaliação rigorosa pré-operatória da anatomia individual da região selar e, no pós-operatório, ponderar realização de RM-CE com estudo TOF para identificação precoce de possível pseudoaneurisma em casos selecionados.

EP-003 - HOLDING A LOOSE ROCK: THE "POCKETING" TECHNIQUE TO ASSIST IN THE REMOVAL OF AN ORBITAL OSTEOMA

André Gomes¹; Ana Ferreira^{1,2}; António Vilarinho^{1,2}; Rui Vaz^{1,2}; Pedro Alberto Silva^{1,2}

1-Centro Hospitalar Universitário São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introduction: Osteomas of the craniofacial skeleton are benign bone tumors that occur more frequently in the paranasal sinuses. Typically, they remain asymptomatic with clinical surveillance being the preferred management option due to their slow-growing nature. In the onset of nerve impairment or even cosmetic deformity, however, surgical intervention might be warranted. We report an operative technical note to aid in the removal of an orbital osteoma.

Case Report: A 43-year-old male was admitted showing proptosis of the left eye, complaining of progressive peripheral vision loss of the ipsilateral eye and episodes of diplopia in the downward-left gaze. Upon neurological examination, proptosis was the single finding. CT scans showed a rounded hypertense mass lesion originating from the medial orbital wall of the left eye. The chosen treatment approach consisted of a frontal craniotomy limited by the frontal sinus, followed by an epidural dissection. Detachment of the osteoma from the medial wall occurred during early debulking of the lesion. Loss of counterpressure hindered the debulking procedure with both Sonopet® and microdrills, propelling the need for a rescue technique. Small "pockets" were then drilled into the lesion, allowing stabilization of the mass upon insertion of micro-forceps and further debulking. Final resection was achieved, and orbital roof reconstruction was performed. Immediate postoperative findings included orbital edema, moderate ptosis with preserved pupillary function, and left frontal hypoesthesia. Upon the one-month follow-up, the patient described only mild frontal dysesthesia. All other findings had improved, and normal functioning of the optical nerve was attained.

Conclusion: During surgery, complications may arise that require the neurosurgeon's ability to improvise. A specific technique, potentially useful for the removal of loose rigid lesions in confined spaces, is reported.

EP-004 - TRATAMENTO CIRÚRGICO URGENTE DE APOPLEXIA DE QUISTO DA FENDA DE RATHKE

Pedro Ribeiro¹; Hugo Pereira¹; João Nogueira¹; Rui Ramos¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga

Introdução: O quisto da fenda de Rathke é mais comumente uma condição assintomática. Embora descrita na literatura, a apresentação com sintomas de apoplexia hipofisária é rara. Quando um evento desta natureza ocorre, pode ser impossível distinguir um quisto de fenda de Rathke de um adenoma hipofisário. O objetivo deste trabalho é reportar o caso clínico de um doente com um quisto da fenda de Rathke com sintomas de apoplexia hipofisária, e efetuar uma revisão da literatura acerca do tema.

Caso Clínico: Descreve-se o caso clínico de uma mulher de 68 anos de idade, sem antecedentes relevantes, admitida no serviço de urgência por queixas de cefaleia intensa, de início súbito, e diminuição da acuidade visual. À admissão, apresentava-se com uma midríase bilateral reativa, com ptose palpebral parcial à esquerda e limitação da oculomotricidade. Avaliada por Oftalmologia no serviço de urgência: no olho direito sem

perceção luminosa e no olho esquerdo contava dedos a cerca 0,5 m. Realizou TC CE que revelou uma lesão selar com extensão à cisterna supraselar. Posteriormente, realizou RM CE que revelou uma lesão selar sugestiva de macroadenoma hipofisário, Knosp grau 1, com deformação do quiasma ótico, com sinais de hemorragia recente. Analiticamente, apresentava um hipogonadismo e um hipotiroidismo central. Foi submetida a uma cirurgia transesfenoidal urgente por via microscópica, para remoção de lesão selar de consistência mole com áreas de hematoma, facilmente aspirável. O resultado histológico revelou tratar-se de um quisto da fenda de Rathke. A doente apresentou recuperação visual progressiva. Seis meses após a cirurgia apresentava uma hemianopsia inferior à direita, e uma quadrantanopsia temporal inferior à esquerda.

Conclusão: A apresentação desta condição com apoplexia hipofisária permanece uma entidade rara. Apesar de não corresponder a uma verdadeira lesão tumoral, os sintomas podem ser semelhantes aos de um adenoma hipofisário, assim como a sua gestão diagnóstica e terapêutica.

EP-005 - UM CASO RARO DE XANTOGRANULOMA DA REGIÃO SELAR: DESCRIÇÃO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Pedro Ribeiro¹; Hugo Pereira¹; João Nogueira¹; Rui Ramos¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga

Introdução: O xantogranuloma da região selar é uma entidade rara, apenas descrita em relatos de caso clínico. Apesar de pouco comum, pode mimetizar o adenoma hipofisário, quer do ponto de vista clínico quer do ponto de vista imagiológico. O objetivo deste trabalho é reportar o caso clínico de um doente com um Xantogranuloma da região selar, e efetuar uma revisão da literatura acerca do tema.

Caso Clínico: Descreve-se o caso clínico de um homem de 67 anos de idade, sem antecedentes relevantes, diagnosticado com uma lesão selar sugestiva de macroadenoma hipofisário, Knosp grau 1, em contexto de astenia e apatia. A nível endocrinológico, apresentava um hipotiroidismo e hipogonadismo central. No exame visual realizado na data de diagnóstico não apresentava défice visual. Manteve seguimento na consulta de grupo de hipófise durante 14 meses. Em RM CE de controlo foi observado crescimento lesional com compressão quiasmática. Realizou teste de campos visuais a revelar hemianopsia bitemporal de predomínio esquerdo, e foi proposto para cirurgia transesfenoidal por via microscópica. Intraoperatoriamente, foi descoberta uma lesão selar de consistência gelatinosa, com áreas acastanhadas e amareladas, pouco sugestiva de adenoma hipofisário. Foi conseguida uma remoção subtotal, permanecendo um resíduo capsular. O resultado histológico revelou tratar-se de um xantogranuloma da região selar. O doente apresentou recuperação visual progressiva. Cerca de 1 ano após a cirurgia, apresentou crescimento seriado do resíduo tumoral em exame de imagem, embora se mantenha clinicamente assintomático. Atualmente, mantém seguimento em consulta de grupo de tumores hipofisários.

Conclusão: Sendo uma entidade rara, a informação relativa ao diagnóstico, curso clínico, gestão e tratamento de doentes com xantogranuloma selar é escassa. Acreditamos que o presente caso clínico acrescenta informação à compreensão da evolução clínica desta entidade, principalmente no caso de não ser conseguida uma remoção cirúrgica tumoral total.

EP-006 - MUCOCELO FRONTAL RECORRENTE PÓS-CRANIOTOMIA: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Sara Nunes De Sequeira^{1,2}; João Pedro Oliveira¹; Pedro Branco³; Luís Castelhanos³; Filipe Correia³; Luís Marques¹

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 Otorrinolaringologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE

Introdução: A abertura dos seios frontais durante a craniotomia é uma ocorrência comum, particularmente em doentes com seios frontais amplos. Mesmo com adequada reconstrução do seio, o desenvolvimento de mucocelo é possível. Os autores descrevem um caso de mucocelo frontal recorrente pós-craniotomia, detalhando a marcha diagnóstica e terapêutica.

Caso Clínico: Doente de 57 anos, com antecedentes de tumor fibroso solitário fronto-basal parassagital direito removido por craniotomia fronto-basal. Nos exames de controlo 3 anos pós-cirurgia, identifica-se lesão extradural subjacente ao retalho de craniotomia, com extensão epicraniana, interpretada como recidiva com invasão de partes moles. Após reabertura de craniotomia verificou-se origem de coleção no seio frontal – mucocelo – tendo-se realizado cranialização do seio e plastia da base anterior com metilmetacrilato (PMMA). Passados dois anos, desenvolve quadro de cefaleia intensa refratária à analgesia e flutuação pterional direita, com posterior fistula cutânea, sem febre nem elevação de parâmetros inflamatórios. Os exames complementares revelaram mucocelo frontal com extensão intracraniana subfrontal direita e invasão subcutânea através dos buracos de trépano. Foi reoperada por via combinada endonasal (Draf Ila, cranialização de todo o seio frontal, turbinectomia média e reconstrução do teto da fossa nasal com retalho pediculado nasoseptal e mucosa de corneto médio) e craniana (reabertura de craniotomia, remoção de placa de PMMA e plastia com placa de titânio, retalho livre do fascia temporal e gordura). As culturas intraoperatórias isolaram *Staphylococcus aureus* multissensível, tendo cumprido 2 semanas de antibioticoterapia dirigida. Não se registaram intercorrências pós-operatórias. Teve alta 3 semanas após a cirurgia, sem queixas nem défices neurológicos.

Conclusão: É importante estar alerta para a possibilidade do desenvolvimento de mucocelos em doentes com história de abertura e reconstrução do seio frontal. O tratamento requer frequentemente uma equipa multidisciplinar, para otimizar o planeamento cirúrgico.

EP-007 - MENINGIOMA DA BASE DO CRÂNIO OU UM DIAGNÓSTICO INFELIZ?

Maura Cambango¹; João Nogueira¹; Renato Pereira¹; Leandro Oliveira¹

1-Hospital de Braga

Introdução: Os tumores colorretais são cada vez mais frequentes em doentes jovens. Nestes, a biologia é mais agressiva. Tendem a metastizar para vários órgãos, sendo o cérebro frequentemente acometido. Metástases que invadem a base do crânio são, por vezes, confundidas com meningiomas, sendo difíceis de distinguir destes tumores primários.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um paciente do sexo feminino, inicialmente diagnosticada com meningioma da base do crânio nos exames de imagem em virtude da volumetria da lesão e da sintomatologia que a doente apresentava, foi sub-

metida a cirurgia de remoção tumoral. O resultado histológico revelou, ao invés, metástase cerebral de carcinoma colorretal.

Conclusão: Este caso destaca a importância de uma investigação inicial cuidada, com vista ao diagnóstico do tumor primário. Uma vez que interpretações diagnósticas incorretas podem levar ao atraso na orientação e tratamento dessas lesões.

EP-008 - QUISTO EPIDERMÓIDE FRONTO-ORBITÁRIO

Rui Sobrinho¹; Ricardo Malcata Nogueira¹; Miguel Correia¹; Pedro Sutil Roque¹

1-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: Os quistos epidermóides representam 0,3% a 1,8% de todos os tumores intracranianos. São lesões benignas, de crescimento lento e manifestam-se tipicamente entre os 20 e os 40 anos de idade. A apresentação extradural intra-diplóica representa apenas 25% de todos os quistos epidermóides intracranianos. A resseção cirúrgica completa constitui o tratamento de escolha em doentes sintomáticos.

Caso Clínico: Relatamos o caso de um doente de 23 anos do sexo masculino, sem antecedentes pessoais relevantes, com quadro clínico de visão dupla e ptose do olho esquerdo com 3 meses de evolução e agravamento progressivo. Ao exame objetivo apresentava diplopia na superversão do olhar, ptose com diminuição significativa da fenda orbitária e proptose à esquerda. Realizou RM-CE que revelou uma lesão intra-diplóica frontal esquerda (45x32x22 mm), hiperintensa em T2 e hipointensa em T1, com áreas centrais hiperintensas e com marcada restrição da difusibilidade protónica. A lesão condicionava disrupção do teto da órbita, com efeito de massa sobre o cone músculo-aponevrótico orbitário, desvio inferior do globo ocular e ligeira proptose associada.

Realizou-se exérese completa da lesão e reconstrução orbitária com microplacas e rede de titânio por via pterional. A lesão extradural localizava-se na região posterior do teto da órbita e apresentava extensão intraorbitária com compressão do músculo reto superior. No pós-operatório imediato obteve-se regressão da diplopia e melhoria da acuidade visual. A anatomia patológica foi compatível com quisto epidermóide. Aos 6 meses de *follow-up*, o doente não apresentava qualquer défice neurológico e obteve-se regressão completa da proptose.

Conclusão: Os quistos epidermóides frontais intradiplóicos com extensão intraorbitária constituem uma entidade nosológica rara. A remoção total da lesão com reconstrução do defeito ósseo é o tratamento de eleição por ser curativo, permitindo também o diagnóstico e a resolução dos sintomas compressivos.

EP-013 - QUANDO UMA LESÃO OCUPANTE DE ESPAÇO DO RÁQUIS REGRIDE ESPONTANEAMENTE: CASO CLÍNICO

Renato Pereira¹; Pedro Ribeiro¹; Maura Cambango¹; João Nogueira¹; Nubélio Duarte¹

1-Hospital de Braga

Introdução: Entre as diferentes lesões ocupantes de espaço que podem surgir no ráquis, os hematomas subdurais espontâneos do ráquis são raros. Frequentemente acontecem em doentes com coagulopatias, sejam primárias ou iatrogénicas.

Caso Clínico: Reportamos então o raro caso de um doente foi diagnosticada com dois hematomas subdurais agudos espontâneos do ráquis dorsal, que se apresentou no serviço de

urgência com uma clínica aguda de lombalgia, paraparésia e alterações vesico-esfincterianas.

Tratou-se de uma mulher de 65 anos, hipocoagulada com apixabano por fibrilação auricular, que deu entrada no serviço de urgência com uma dorsalgia, paraparésia e dificuldade para urinar com início súbito 7 dias antes. Apresentava uma paraparésia 4/5 à direita e 3/5 à esquerda, com incapacidade para marcha autônoma e retenção urinária.

Realizou uma ressonância magnética dorsolombossagrada que revelou duas lesões expansivas intradurais e extramedulares, arredondadas, infracentimétricas, em D10-D11, posterolaterais à medula, uma à direita e outra à esquerda. A lesão mais à esquerda, tinha sinal hiperintenso em T1 e T2. A lesão mais à direita apresentava componente mais hipo-intenso em T1 e T2. Ambas as lesões apresentavam realce após gadolínio. As principais hipóteses diagnósticas colocadas foram a de metástase, hemangioblastoma ou hemorragia.

Iniciou corticoterapia com boa evolução clínica, pelo que repetiu ressonância magnética após alguns dias, que mostrou involução das lesões, bem como decantação hemática ao longo do saco tecal a nível lombossagrado. Foi considerado o diagnóstico de hematomas subdurais espontâneos e perante a excelente evolução clínica optou-se por tratamento meramente conservador. Foram realizadas ressonâncias magnéticas seriadas que documentaram reabsorção dos hematomas intradurais.

Conclusão: Apesar deste diagnóstico ser infrequente, deve ser considerado como hipótese diagnóstica num doente hipocoagulado com uma clínica aguda e lesão ocupante de espaço raquidiano intradural extramedular.

EP-014 - ARTRODESE LOMBAR POR VIA ANTERIOR (ALIF) E FIXAÇÃO PEDICULAR PERCUTÂNEA NO TRATAMENTO DE LISE ÍSTMICA

Diogo Rocha Grade¹; Raúl Baggen Santos¹; Carlos Magalhães Ribeiro¹; Tânia Soares¹; Hugo Romão¹; Tiago Lima¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/ Espinho

Introdução: A espondilolistese ístmica é uma condição caracterizada pela subluxação anterior de uma vértebra relativamente à inferior por um defeito na *pars interarticularis*. Existem múltiplas opções de tratamento desta patologia, mas não há evidência clara na literatura relativamente à técnica ideal. Esta série, apesar de pequena, pretende demonstrar os resultados, na nossa instituição, do tratamento da lise ístmica com ALIF e fixação pedicular percutânea.

Métodos: Foi realizada análise retrospectiva de 5 doentes submetidos a ALIF e fixação pedicular percutânea por lise ístmica de L5 pela mesma equipa cirúrgica em 2022, e recolhida informação relativamente à idade, sexo, segmento afetado, grau de listese, sintomatologia, indicação cirúrgica e complicações. Os *outcomes* foram colhidos no pré-operatório e aos 1, 3 e 6 meses de seguimento com avaliação da dor (VAS - *Visual Analogue Scale*) e incapacidade (ODI - *Oswestry Disability Index*).

Resultados: Apresentamos a série de cinco doentes sendo três homens e duas mulheres com idades entre os 38 e 64 anos (média 49,2), diagnosticados com lise ístmica de L5 a condicionar anterolistese (Meyerding grau I em quatro doentes e grau II num doente). Considerou-se como provável etiologia fratura de *stress* e todos apresentavam lombalgia mecânica com sintomas radiculares de L5 bilateralmente (parestésias, hipostesia ou dor neuropática) refratários ao tratamento conservador. Dado o quadro clínico persistente foi realizada artrodese intersomática

por via anterior retroperitoneal (ALIF) L5-S1 complementada com fixação pedicular percutânea do segmento com o objetivo de descompressão radicular e estabilização. Houve melhoria significativa da dor passando de VAS 7.8 pré-operatório para VAS 4 aos 6 meses pós-operatório e da incapacidade de ODI 36.8 pré-operatório para ODI 27 aos 6 meses (média dos valores). Não houve complicações intra ou pós-operatórias.

Conclusão: A artrodese por via anterior complementada com fixação pedicular percutânea é uma alternativa válida no tratamento da lise ístmica.

EP-016 - AVALIAÇÃO DO GRAU DE SATISFAÇÃO DOS DOENTES SUBMETIDOS A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA COM NEUROESTIMULADORES RECARREGÁVEIS

Joana Monteiro^{1,2}; Maria João Pinto²; Clara Chamadoira²; Maria José Rosas²; Rui Vaz²

1-Hospital Garcia de Orta; 2 – Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: Os neuroestimuladores recarregáveis têm um tempo de vida superior aos não recarregáveis, reduzindo o número de cirurgias de substituição. Contudo, podem não ser adequados para todos os doentes. O objetivo deste estudo é avaliar o grau de satisfação dos doentes com neuroestimuladores recarregáveis, identificar dificuldades associadas ao carregamento e averiguar fatores que possam influenciar estes resultados.

Método: Estudo retrospectivo dos doentes adultos implantados com neuroestimuladores recarregáveis entre 2018 e 2020. Aplicou-se um questionário telefónico aos doentes ou aos seus cuidadores para avaliar o grau de satisfação com o neuroestimulador e com o treino recebido para aprender a carregá-lo e para identificar dificuldades associadas ao carregamento. Procurou-se uma relação entre estes fatores e a idade dos doentes, grau de autonomia e qualificações académicas.

Resultados: O carregamento foi considerado simples por 89,3% dos doentes. Contudo, 17,9% admitiram já se ter esquecido de efetuar o carregamento ou ter desligado o neuroestimulador acidentalmente. Considerar o carregamento fácil foi o fator com maior impacto no grau de satisfação global. Os doentes mais satisfeitos com o treino recebido antes da alta (85,8%) tendiam a não considerar o carregamento difícil e a estar satisfeitos com o neuroestimulador recarregável. A maioria dos doentes recomendaria um neuroestimulador recarregável a outros (89,3%). A idade per se não limitou a capacidade de efetuar o carregamento de modo autónomo. A proporção de doentes que sabia carregar o telemóvel (100%) ou conduzir um automóvel (52,9%) foi significativamente maior no grupo de doentes que efetuava o carregamento de modo autónomo do que no grupo que necessita de ajuda do cuidador (50% e 0,41% respetivamente).

Conclusão: A avaliação pré-operatória cuidadosa é importante para determinar que doentes são candidatos a um neuroestimulador recarregável. O treino adequado aquando da implantação do neuroestimulador recarregável é essencial para garantir o seu correto funcionamento e a satisfação do doente.

EP-017 - RISCO DE SUICÍDIO E A ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO NÚCLEO SUBTALÂMICO NA DOENÇA DE PARKINSON: ANÁLISE DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Francisco Rebelo¹; Teresa Pinheiro¹; Rui Sobrinho¹; Inês Ramadas¹; Pedro Barros¹; Joaquim Monteiro¹; Pedro Roque¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: A estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NS) para tratamento da Doença de Parkinson (DP) pode apresentar sintomatologia psiquiátrica como efeito secundário, no entanto, a sua relação com o risco de suicídio é controversa. A sua prevalência e mecanismos neuroanatômicos são desconhecidos e foram raramente analisados. Este estudo tem por objetivo analisar o caso de um doente com ideação suicida pós ECP-NS e investigar os possíveis mecanismos subjacentes a este fenómeno, descritos na literatura.

Método: Foi realizada a análise retrospectiva do caso clínico de um doente submetido a ECP-NS para tratamento da DP num Centro Universitário, com o intuito de estabelecer potenciais fatores de risco associados e analisar as estratégias utilizadas para mitigar este sintoma. Foi ainda efetuada uma revisão da literatura publicada nos últimos 5 anos para determinar a prevalência de ideação suicida, bem como os possíveis mecanismos neuroanatômicos e fisiológicos subjacentes à mesma.

Resultados: Dos 106 doentes submetidos a ECP-NS num Centro Universitário entre 2007-2022, apenas 1 doente de 70 anos de idade, sexo masculino, que inicia uma síndrome depressiva no pós-operatório, apresentou um episódio autolimitado de ideação suicida. Não se verificaram tentativas de suicídio. Embora a correlação entre a ECP seja discutível, poderá correlacionar-se com uma redução súbita da medicação dopaminérgica no pós-operatório, estimulação indevida das componentes associativa e límbica do NS ou com o processo neuroinflamatório que se desenvolve após implantação dos elétrodos.

Conclusão: A ECP-NS constitui um procedimento seguro e eficaz no tratamento da DP. Verifica-se uma prevalência de ideação suicida de 0,3% - 0,7%. A correlação entre a ECP e o risco de suicídio não foi estabelecida, mas é notório o aumento do número de publicações referentes a este tema na literatura.

EP-018 - VENTRICULOSTOMIA ENDOSCÓPICA PARA TRATAMENTO DE HIDROCEFALIA SECUNDÁRIA A TUBERCULOSE DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: CASO CLÍNICO

Ana Brito-Seixas¹; Samuel Sequeira-Lemos¹; Filipa Prata²; José-Gonçalo Marques²; José Miguéns¹; Cláudia C. Faria^{1,3,4}; Maria-Manuel Santos¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa; 2-Unidade de Infeciologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN), Lisboa; 3-Instituto de Medicina Molecular (iMM) João Lobo Antunes, Lisboa; 4-Clinica Universitária de Neurocirurgia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL), Lisboa

Introdução: Reportar um raro caso numa criança com hidrocefalia secundária a tuberculose do sistema nervoso central e sua abordagem terapêutica.

Caso Clínico: Reporta-se o caso numa adolescente de 13 anos, natural da Índia, residente em Portugal, internada com o diagnósti-

co recente de tuberculose pulmonar bacilífera, a cumprir esquema quádruplo antibacilar com isoniazida, rifampicina, pirazinamida e etambutol. Na observação neuro-oftalmológica de rotina, motivada pela toma de etambutol, foi constatado papiledema. Havia história de cefaleias esporádicas e inespecíficas que cediam ao paracetamol. O exame neurológico era normal e não apresentava sinais meníngeos, nem febre. Realizou TC-CE que mostrou hidrocefalia aguda supratentorial com ectopia amigdalina secundária e RM-CE que documentou múltiplas lesões parenquimatosas cortico-piais cerebelosas, hipointensas em T1 e hiperintensas em T2, captantes de contraste e com edema vasogénico, sugestivas de tuberculomas. O efeito de massa na fossa posterior causava ectopia amigdalina e hidrocefalia supratentorial. Iniciou corticoterapia e foi submetida a ventriculostomia endoscópica para tratamento da hidrocefalia. Intra-operatoriamente, colheu-se líquido céfalo-raquidiano (LCR) para pesquisa de *Mycobacterium tuberculosis*. Desde então apresentou melhoria clínica e imagiológica com resolução da hidrocefalia e da ectopia amigdalina, redução dimensional dos tuberculomas e do seu efeito de massa. Não foram isolados bacilos álcool-resistentes no LCR. Teve alta hospitalar ao D13 pós-operatório, assintomática, sob terapêutica antibacilar e corticoterapia.

Conclusão: A hidrocefalia é uma forma frequente de apresentação da tuberculose do SNC e tem sido classicamente tratada com sistemas de derivação ventrículo-peritoneais pelo seu envolvimento meníngeo e etiologia comunicante. O caso reportado é ilustrativo duma etiologia obstrutiva para a hidrocefalia secundária a tuberculose do SNC sem envolvimento meníngeo e de como, neste contexto, uma abordagem endoscópica foi um tratamento de sucesso.

EP-019 - MIGRAÇÃO DE CATÉTER DE DERIVAÇÃO VENTRICULOATRIAL: UMA COMPLICAÇÃO RARA CARENTE DE CUIDADOS MULTIDISCIPLINARES

Rúben Miranda Cardoso¹; Ricardo Pereira¹; José Gustavo Bento Soares¹; José Augusto F M Costa¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Descrever caso de migração de cateter de derivação ventriculoatrial (DVA) cuja porção distal se alojou na veia cava inferior e aurícula direita. Trata-se de complicação descrita na literatura, mas rara. Pretende-se descrever a evolução do quadro, decisões terapêuticas tomadas e resultados clínicos.

Caso Clínico: O caso reporta-se a uma menina de 12 anos de idade com quadro de paralisia cerebral consequente a meningite neonatal, com necessidade de múltiplas intervenções para drenagem de LCR por hidrocefalia. Foi sujeita a múltiplas revisões do sistema inicial de derivação ventriculoperitoneal. Por má progressão ponderal e doença do refluxo gastroesofágico foi sujeita a gastrostomia. Optou-se por colocação de DVA aos 10 anos. Sensivelmente após 2 anos e meio da última cirurgia, iniciou quadro de vômitos e alteração comportamental face ao normalmente observado pelos pais. O exame objetivo fazia antever disfunção distal do sistema de DVA. Realizou TC-CE que revelou hidrocefalia ativa, tendo realizado igualmente ecocardiograma que identificou o catéter na aurícula direita. Procedeu-se a cirurgia urgente para revisão do sistema. Constatou-se, na cirurgia, a descontinuidade do sistema a nível da porção que penetraria na veia jugular interna direita. Com a realização de radiografia do tórax e abdómen, foi possível identificar a porção desacoplada do sistema que se encontrava alojada a nível da veia cava inferior projetando-se para o interior da aurícula direita. O segmento mi-grado foi posteriormente abordado pela cirurgia cardíaca, não se tendo registado complicações adicionais até ao momento.

Conclusão: Apesar de menos utilizada no tratamento da hidrocefalia, a DVA permanece uma alternativa fiável quando a abordagem peritoneal se torna inviável. É necessário estar alerta para algumas das complicações associadas ao procedimento, servindo o presente trabalho para ilustrar um caso de complicação rara.

EP-020 - HIDROCEFALIA POR OBSTRUÇÃO DO FORÂMEN MAGENDIE

João Pedro Oliveira¹; Joao Ramos¹; Sara Sequeira¹; Sara Nunes Sequeira¹; Jácome Morgado¹; Mário Campos¹; Pedro Ribeiro Da Cunha¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Obstrução do fluxo do quarto ventrículo (OFQV) é uma condição clínica rara, caracteriza-se pela interrupção da dinâmica do fluxo do líquido cefalorraquidiano. Em criança é relacionada com malformações congénitas e processos inflamatórios, em idade adulta a patofisiologia é incerta (etiologia congénita com descompensação em idade adulta? desenvolvimento idiopático de membrana na adolescência?)

Caso Clínico: Descreve-se um caso incomum de OFQV em idade adulta. Homem de 31 anos, com história de hidrocefalia idiopática com necessidade de colocação de *shunt* ventriculo-peritoneal 10 anos antes, apresenta-se com quadro *de novo* de diplopia e alteração da marcha, com evidência de ventriculomegália em TC. Foi submetido a revisão com colocação de novo *shunt*, sem complicações intraoperatórias. Nas primeiras 24 horas, agravamento clínico para um GCS 4, por uma hidrocefalia aguda com hemorragia intraventricular, ao qual foi submetido a colocação bilateral frontal de duas derivações ventrículo externas. Estudo imagiológico com TC e RM (especial relevância para ponderação 3D *Fast Imaging Employing Steady-state* (FIESTA)) confirmaram progressivo aumento de hidrocefalia tetraventricular, excluíram estenose do aqueduto, com sugestão de provável membrana/septo a obstruir o forâmén de magendie e aumento dos forâmen de Luchska. Reavaliando RM 3D-FIESTA de 2011 demonstrava algum espessamento, mas sem clara membrana. O doente foi submetido a craniectomia suboccipital, verificando-se um espessamento dural e aracnoideu intra-operatório, bem como visualização de espessa membrana no forâmén de Magendie ricamente vascularizada, a qual foi fenestrada. O doente demonstrou melhoria progressiva significativa. RM de controlo de um mês pós-operatório demonstrou ausência de obstrução do Magendie, tamanho ventricular normal e ausência de edema transependimário, tendo alta para o domicílio em GCS 15, com apenas ligeira diplopia.

Conclusão: Devido a complexa morfologia do IV ventrículo, a OFQV é subdiagnosticada. Com este caso salientamos a importância de exames de imagem de alta resolução, para diagnóstico e guia para tratamento cirúrgico e melhoria do prognóstico.

EP-021 - BIÓPSIAS GUIADAS POR NEURONAVEGAÇÃO, EXPERIÊNCIA DOS ÚLTIMOS 100 CASOS NO CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE LISBOA NORTE

Diogo Gonçalves Mesquita¹; Herculano Carvalho¹; Pedro Duarte Batista¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Pretende-se conhecer a taxa de diagnóstico, as complicações e o resultado das últimas 100 biópsias realizadas

no Hospital Santa Maria, assim como o tratamento realizado pelos doentes após o diagnóstico.

Métodos: Foram revistos os processos clínicos dos doentes aos quais foram realizadas biópsias estereotáxicas entre 2017 e 2022, avaliadas as imagens de TC e RM pré e pós-operatórias e o resultado neuropatológico. Foram excluídos da revisão os doentes que não tinham informação clínica disponível em sistema.

Resultados: Os doentes tinham uma média de idades de 63,8 anos e a topografia mais comum das lesões biopsadas foi lobar (40%). Os procedimentos tiveram uma taxa de complicações de 11%, sendo que apenas um doente necessitou de cirurgia. Dos resultados neuropatológicos a taxa de diagnóstico foi de 89%, o mais comum foi o de glioma grau 4 (54%), seguido de linfoma (15%). Relativamente ao tratamento dos doentes após resultado definitivo da biópsia, 38% realizaram quimio-radioterapia, 30% não realizou nenhum tratamento e apenas 3 doentes realizaram cirurgia de remoção da lesão. Do grupo de doentes com diagnóstico de glioma de grau 4 a sua sobrevida a 6 meses após a biópsia foi de 50%, e no grupo de doentes com diagnóstico de linfoma foi de 40%.

Conclusão: A avaliação destes procedimentos permitiu confirmar que as taxas de diagnóstico e de complicações estão próximas das descritas na literatura, assim como o diagnóstico e topografias mais comuns. Concluiu-se ainda que uma percentagem significativa dos doentes não realiza tratamento após diagnóstico.

EP-022 - TRÊS CASOS DE QUISTOS NEUROEPITELIAIS: A PROPÓSITO DA HISTÓRIA NATURAL

Leopoldina Pereira¹; Tânia Soares¹; Luís Rosas¹; Vítor Pinto¹; David João¹; Lino Mascarenhas¹; Mário Resende¹

1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Os quistos neuroepiteliais (QN) são geralmente achados assintomáticos, questionando-se a necessidade de vigilância subsequente. Na ressonância magnética apresentam-se com hipossinal em T1, hipsinal em T2, sem captação de contraste ou edema perilesional. Apresentamos três doentes submetidos a desbridamento e fenestração de membranas internas, por via microcirúrgica (mcx) (n=2) e endoscópica (end) (n=1).

Casos Clínicos:

Caso 1: Senhora, 62 anos, achado accidental de QN por cefaleias incaracterísticas, relato de observação prévia 14 anos antes tendo tido alta aludindo-se a contexto "constitucional do quadro". Re-apresenta-se com diminuição progressiva de força no hemisfério esquerdo (III/V) com 4 meses de evolução e incapacidade da marcha. QN rolândico direito com 6cm de maior diâmetro, exames iniciais indisponíveis. Operada mcx. Com 9 anos de *follow-up* pós-operatório, apresenta loca residual (1,5 cm) sem evidência de recidiva imagiológica. Capaz de marcha autónoma com força global grau IV/V à esquerda.

Caso 2: Senhora, 62 anos, achado accidental de QN por cefaleias incaracterísticas. Depois de 7 anos de *follow-up* pré-operatório, iniciou quadro de desequilíbrios e tremor global, com hesitação/apraxia na execução de tarefas com o hemisfério direito. Medicada inicialmente com anti-parkinsoniano, sem melhoria. Aumento da lesão quística rolândica esquerda (3,5 para 6 cm). Operada mcx. Apresentou melhoria significativa da execução de tarefas à direita, loca residual (8 mm), sem evidência de recidiva imagiológica após 4 anos de seguimento pós-operatório.

Caso 3: Senhora, 37 anos, quadro inaugural de diminuição da força no hemisfério direito (III/V) e disfasia motora, com 1 mês de evolução. QN, com 6,8 cm, frontal esquerdo. Operada end. Reversão completa dos défices focais. Loca residual (3,5 cm), 1 ano

de seguimento pós-operatório, sem sinais de recidiva.

Conclusão: Os três casos apresentados ilustram a possibilidade de haver crescimento, e aparecimento de sintomatologia relevante nos QN, inclusivamente rapidamente progressiva, favorecendo a postura de seguimento prolongado quando encontrados. Nos sintomáticos, o tratamento cirúrgico permite melhoria clínica, e regressão lesional imagiológica.

EP-023 - SÍNDROME DA CAUDA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE UM LINFOMA NÃO HODGKIN

Renato Pereira¹; Maura Cambango¹; Renata Marques¹; Nubélio Duarte¹; Leandro Oliveira¹
1-Hospital de Braga

Introdução: O envolvimento secundário do sistema nervoso central por linfomas não Hodgkin é raro, sendo o acometimento medular ou das raízes da cauda equina ainda mais infrequente. Esta disseminação acarreta tipicamente um mau prognóstico. O subtipo histológico mais frequentemente encontrado no sistema nervoso central é o linfoma de grandes células B.

Caso Clínico: Reportamos então o raro caso de um doente que se apresentou no serviço de urgência com uma clínica de síndrome da cauda e que foi diagnosticado com um linfoma difuso de grandes células B. Tratou-se de um homem de 61 anos, transplantado renal e consequentemente imunodeprimido, que deu entrada no serviço de urgência com uma paraparesia com quinze dias de evolução e agravamento marcado nos três dias anteriores à admissão. Apresentava uma paraparesia 3/5 à direita e 4/5 à esquerda, hipostesia à picada bilateralmente e erros proprioceptivos à esquerda e abolidos à direita.

Realizou uma ressonância magnética lombossagrada que revelou uma lesão expansiva intradural que se estendia entre o cone medular e L5, apresentando sinal ligeiramente elevado em T2 e sinal intermédio em T1, com morfologia heterogénea, confundindo-se com as raízes da cauda. A suspeita diagnóstica colocada foi a de epidurite.

Face ao défice neurológico em progressão, o doente foi submetido a uma cirurgia lombar, encontrando-se as raízes da cauda equina envolvidas individualmente, por uma bainha de tecido tumoral, de configuração fusiforme. Foi recolhido material para histologia, que revelou o diagnóstico de linfoma difuso de grandes células B.

Conclusão: Apesar deste diagnóstico ser infrequente, deve ser colocado como hipótese de diagnóstico diferencial num doente com uma lesão ocupante de espaço na região da cauda equina que se apresente com défices neurológicos. Este tipo de lesões deve ser adequadamente diagnosticado de modo a podermos oferecer ao doente o melhor tratamento clínico.

EP-024 - SUPRATENTORIAL INTRAPARENCHYMAL SCHWANNOMA: CASE REPORT AND REVIEW OF CLINICAL AND RADIOLOGICAL FEATURES

Jácome Morgado¹; Mariana Casqueiro¹; Ding Zhang¹
1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introduction: Supratentorial intraparenchymal schwannomas are extremely rare. We present a case of a supratentorial intraparenchymal schwannoma and review the associated literature.

Case Report: A 28-year-old female presented four years before with an incidental diagnosis of a right paracentral lobule le-

sion. The follow-up MRI characterized an enlargement of the cystic component and an enhancing nodular lesion with hypodensities ("blooming effect") on susceptibility-weighted imaging. Surgery was performed with an intraoperative overlay of corticospinal tractography and motor-evoked potential monitoring with direct electrical stimulation. A partial resection was performed due to a residual tumor adjacent to the corticospinal tract. Postoperatively the patient had a right hypoesthesia below D5 dermatome without motor deficits. The anatomopathological evaluation established the diagnosis of intraparenchymal schwannoma.

More than half of the cases of supratentorial schwannoma described were associated with seizures. On MRI the lesion was characteristically hypointense on T1-weighted images, had mixed intensity on T2-weighted images, with peritumoral edema and avid enhancement with a gadolinium-based contrast agent. Less than half of the cases had a cystic component or calcifications.

Conclusion: We present an interesting and rare case of a benign tumor, in which a more aggressive surgical attitude would have been erroneously catastrophic. Our analysis highlights the epileptogenic potential of this tumor as well as its imagiological features.

EP-025 - CARCINOMA PAPILAR DA TIROIDE COM METASTIZAÇÃO CEREBRAL: 2 CASOS CLÍNICOS E REVISÃO DA LITERATURA

Catarina Barreira¹; Ana Caleia¹; Énia Sousa¹; Cícero Silveira¹; Ricardo Pestana¹; Pedro Lima¹
1-Hospital Central do Funchal

Introdução: O carcinoma papilar da tiroide (CPT) com metastização cerebral é uma condição rara. Nestes casos, a abordagem terapêutica é controversa. O nosso objetivo é apresentar estratégias terapêuticas através da exposição de 2 casos clínicos e de revisão da literatura.

Casos Clínicos: Avaliados retrospectivamente 2 casos clínicos de doentes com CPT e metastização cerebral, submetidos a tratamento cirúrgico em 2022.

Caso 1: Doente do sexo feminino, 51 anos, antecedentes de CPT com metastização óssea, diagnosticado em 2016, cumpriu tratamento com 131 iodo, radioterapia e cirurgia à tiroide. Em janeiro 2022 referência a elevação craniana parietal esquerda. Ressonância magnética crânio encefálica (RM-CE) mostrou lesão expansiva extra-axial temporo-occipital esquerda e lesão óssea frontoparietal esquerda. Submetida a craniectomia parietal esquerda e excisão de lesão temporal posterior subcutânea hipervascular com invasão óssea e dural. Anatomia patológica (AP) compatível com metástases de CPT. Posteriormente, cumpriu radioterapia e levantinib.

Caso 2: Doente do sexo masculino, 61 anos, diagnosticado com CPT em 2006, submetido a tireoidectomia esquerda e parcial direita. Em 2021, referência a tonturas com agravamento progressivo. RM-CE descritas 6 lesões ocupantes de espaço no cerebelo. RM coluna revelou múltiplas lesões ósseas. Em janeiro de 2022 realizou excisão de volumosa lesão do cerebelo, craniectomia suboccipital mediana e corticectomia cerebelosa paravermiana esquerda. Cirurgia sem intercorrências. AP compatível com metástase de carcinoma pouco diferenciado do CPT. Cumpriu radioterapia holocraniana em abril 2022, carboplatina, paclitaxel e pembrolizumab desde maio de 2022. Prognóstico condicionado por impossibilidade de completar tireoidectomia direita, metastização cerebral e ganglionar múltipla, óssea e pulmonar. Faleceu em novembro de 2022.

Conclusão: A metastização cerebral no CPT apresenta mau prognóstico. As lesões da calote craniana revelam melhor prognóstico em comparação com lesões cerebrais. Segundo a

literatura, a principal alternativa terapêutica é a cirurgia, com melhoria da sobrevida.

EP-026 - ASSOCIAÇÃO ENTRE NEUROCISTICERCOSE E GLIOBLASTOMA: REALIDADE OU FICÇÃO?

Armando Picão Fernandes¹; Miguel Ferreira¹; Alfredo Calheiros¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A neurocisticercose (NC) é a forma mais frequente de infecção parasitária do sistema nervoso central (SNC). Alguns autores descreveram associações entre NC e neoplasias do SNC, incluindo o glioblastoma, contudo a relação causal ainda não foi comprovada. Com o presente trabalho pretendemos reportar um caso clínico raro de diagnóstico concomitante de NC e glioblastoma.

Caso Clínico: Reportamos o caso de uma mulher de 72 anos, previamente autónoma e sem antecedentes pessoais de relevo, que por uma clínica de hemiparésia e hemi-hipostesia esquerdas foi investigada com RM-CE que evidenciou uma lesão intra-axial frontal parassagital direita, de aspeto quístico, com captação de contraste à periferia e exuberante edema vasogénico associado. Completou estudo com TC-TAP que excluiu outra lesão tumoral sistémica. No estudo de líquido, obteve-se um resultado positivo para PCR de *Taenia solium*, tendo sido assumido diagnóstico de NC (2 critérios imagiológicos *major* + 1 critério clínico). A doente cumpriu ciclo de albendazol, praziquantel e corticoterapia, com melhoria inicial dos défices neurológicos, mas com recrudescimento e agravamento clínico posterior. O controlo imagiológico mostrou aumento dimensional da lesão. A doente foi submetida a craniotomia e exérese tumoral completa. O exame anatomopatológico confirmou tratar-se de glioblastoma IDH-*wildtype*. Após a cirurgia, a doente apresentou melhoria clínica e iniciou tratamentos complementares com RT+temozolomida, seguida de temozolomida adjuvante. A RM-CE ao 5º mês pós-operatório mostrou recidiva tumoral. Dado o agravamento funcional da doente, foi assumido tratamento sintomático exclusivo. A sobrevida global da doente foi de 6 meses.

Conclusão: O presente caso ilustra mais uma associação rara entre neurocisticercose e glioblastoma. Alguns autores advogam que a intensa reação gliótica astrocitária despertada pelo agente parasitário pode contribuir para o desenvolvimento de células gliais malignas, apesar de essa relação causal ainda não ter sido comprovada.

EP-027 - GLIOMA TECTAL, UM CASO SEGUIDO AO LONGO DE 22 ANOS

Tânia Soares¹; Diogo Grade¹; Leopoldina Pereira¹; Mário Resende¹
1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: O glioma tectal é um tumor primário do tronco cerebral de baixa prevalência e com particular afinidade pela população pediátrica, constituindo 6% dos tumores pediátricos. A sua histologia é a de um astrocitoma de baixo grau, com um comportamento particularmente indolente face a tumores histologicamente semelhantes, mas com outras localizações no SNC, pelo que é considerado um subgrupo benigno de gliomas do tronco.

Dada a típica localização envolvendo a placa quadrigeminal do mesencéfalo, o estudo imagiológico com RM pode ser suficiente para o seu diagnóstico. A apresentação clínica mais frequente é hipertensão intracraniana por hidrocefalia obstrutiva.

Pelo curso indolente e morbidade neurológica associada à cirurgia de resseção, o preconizado é a derivação do fluxo de líquido em caso de hidrocefalia e seguimento anual ou bianual. Foi efetuada a recolha de dados e análise retrospectiva do processo clínico de uma menina, seguida ao longo de duas décadas.

Caso Clínico: Criança de 6 anos com quadro progressivo de dificuldade na marcha e na escrita, aos quais se somou posteriormente vômitos em jato, motivo pelo qual foi levada ao serviço de urgência em abril de 2001.

A RM revelou uma lesão intra-axial expansiva, centrada ao teto do mesencéfalo, com ligeiro hipersinal T2 e isossinal T1, sem modificação após administração de contraste. A lesão expandia a placa quadrigeminal e obstruía o aqueduto cerebral.

A doente foi submetida a ventriculocisternostomia endoscópica com biópsia da lesão, cujo resultado histológico foi o de astrocitoma de baixo grau.

O tumor manteve características e dimensões semelhantes ao longo dos 22 anos de seguimento.

Conclusão: O caso apresentado reflete o comportamento tendencialmente benigno desta patologia, que permaneceu estável desde o diagnóstico, mostrando o benefício clínico de uma atitude expectante.

A utente tem agora 28 anos, completou o curso de medicina e exerce a sua profissão sem sintomas ou sequelas neurológicas.

EP-028 - TRATAMENTO DE GLIOBLASTOMA APÓS OS 70 ANOS DE IDADE: REALIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR

Hugo Pereira¹; Pedro Ribeiro¹; Maura Cambango¹; João Nogueira¹; Ricardo Moreira¹; Afonso Almeida Pinto¹
1-Hospital de Braga

Introdução: Avaliar o *outcome* dos doentes com diagnóstico de glioblastoma (OMS 4) e tratamentos realizados em doentes com idade igual ou superior a 70 anos ao diagnóstico.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes tratados em um Centro Neurocirúrgico, com diagnóstico de Glioblastoma (OMS 4) e com idade igual ou superior a 70 anos, à data de diagnóstico. Os dados foram colhidos para doentes tratados entre julho de 2016 e junho de 2021.

Resultados: Foi reunida uma amostra de 50 doentes, tratados entre julho de 2016 e junho de 2021, com diagnóstico de Glioblastoma e com idade igual ou superior a 70 anos. A amostra era constituída por 32 (64%) homens e 18 (36%) mulheres, com uma idade média ao diagnóstico de 75,56 anos. Vinte e nove (58%) doentes foram submetidos a biópsia da lesão, enquanto 21 (42%) doentes foram submetidos a craniotomia e exérese da lesão. Os doentes submetidos a biópsias foram, em média, mais idosos que os doentes submetidos a craniotomia e apresentaram pior prognóstico. Após o procedimento neurocirúrgico, 10 (20%) doentes foram propostos para quimioterapia (QT) e radioterapia (RT), 28 (56%) para RT isolada e 12 (24%) doentes para tratamento dirigido a sintomas (*best supportive care*, BSC). Quatro doentes foram posteriormente propostos para tratamento de 2ª linha. Apenas um doente se encontra vivo à data da conclusão deste trabalho. A mediana de sobrevida global (SG) foi de 5 meses, valor que sobe para 8 meses ao excluir-se da análise os doentes propostos para BSC. Destes, a SG em doentes em que foi realizada QT foi de 14 meses.

Conclusão: O tratamento de doentes idosos com glioblastoma trata-se de um desafio terapêutico, sendo aparente que o tratamento preconizado nos mais jovens também tem efeito em idades mais avançadas.

EP-029 - DIFFUSE LARGE B-CELL LYMPHOMA MIMICKING ANEURYSMAL BONE CYST: A CASE REPORT

Eduarda Sá-Marta¹; Maria João Machado¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga

Introduction: Cranial vault lymphomas are an extremely rare entity, with little more than a hundred cases reported in the literature. Due to their epidural and/or scalp components, they are often mistaken for meningiomas or even subdural/subgaleal hematomas. We describe the case of an 81-year-old man with a history of non-Hodgkin lymphoma, who presented initially with left-hand weakness and whose head magnetic resonance imaging (MRI) scan showed a right epidural mass, along with a contiguous scalp lesion, which was initially interpreted as an aneurysmal bone cyst.

We retrieved the clinical data of the above-mentioned patient, including MRI files and pathology data, and summarized it in this case report. We also conducted a literature review on potentially similar cases published in the PubMed® database.

Case Report: An 81-year-old man presented with left-hand weakness, as well as weight loss and fatigue. Bone marrow biopsy confirmed marginal zone lymphoma. Due to the focal neurologic deficit, head CT and MRI were performed, which showed a right “soap-bubble” tumor with subgaleal and intracranial extradural components. No ¹⁸F-FDG-avid lesions were found on PET/CT imaging, strongly suggesting that the intracranial lesion was a non-lymphoma-related mass. An aneurysmal bone cyst was thus considered the most likely diagnosis. However, a *follow-up* head MRI scan months later showed tumor progression, so a biopsy of the contiguous scalp lesion was performed, leading to the diagnosis of a diffuse large B-cell lymphoma. Although we found articles on lymphomas presenting as meningioma mimics, to our knowledge this is the first reported case of a diffuse large B-cell lymphoma mimicking cranial aneurysmal bone cyst.

Conclusion: This case supports the notion that, whatever the apparent nature of intracranial and scalp lesions in patients with a personal history of lymphoma, the hypothesis of extracranial B-cell neoplasms should always be borne in mind.

EP-030 - CARCINOMA ESPINOCELULAR PRIMÁRIO DO SNC: UM DIAGNÓSTICO RARO DE PROGNÓSTICO INCERTO

João Nogueira¹; Pedro Ribeiro¹; Hugo Pereira¹; Eduarda Sá Marta¹; Leandro Oliveira¹; Maura Cambango¹
1-Hospital de Braga

Introdução: Os carcinomas espinocelulares primários do cérebro são extremamente raros, sendo a maioria originados de tumores benignos de células germinativas. Devido à sua raridade, terapêuticas dirigidas e o seu prognóstico permanecem incertos.

Caso Clínico: Reporta-se o caso de uma doente do sexo feminino, 59 anos, com quadro de hipertensão intracraniana e afasia motora com 1 semana de evolução.

O estudo com RM-CE revelou lesão ocupante de espaço parietal esquerda com extensão ao atrium ventricular a condicionar encarceramento do corno temporal esquerdo. Foi realizada craniotomia para exérese parcial da lesão. O resultado histológico revelou provável metástase de carcinoma espinocelular.

Foi realizado estudo sistémico para investigação de primário oculto que se revelou negativo, tendo sido assumido o diagnós-

tico final de carcinoma espinocelular com provável origem de teratoma primário do sistema nervoso central.

Realizou RM-CE precoce pós cirurgia que revelou marcada progressão tumoral, tendo sido realizada radioterapia dirigida à lesão na dose de 45Gy em 18 frações.

Após radioterapia, evidenciada marcada diminuição das dimensões do tumor em RM-CE, contudo com lesões de novo no ângulo ponto-cerebeloso e no recesso lateral direito do IV ventrículo.

Pela rápida progressão, disseminação e ausência de tratamentos conhecidos dirigidos à doença optou-se por não realizar terapêuticas adicionais. Morte 8 meses após o diagnóstico inicial.

Conclusão: Considerando a rápida progressão, a disseminação da doença e a ausência de tratamentos conhecidos direcionados, optou-se por não realizar terapêuticas adicionais. O paciente veio a óbito oito meses após o diagnóstico inicial, refletindo a gravidade e a agressividade do quadro clínico.

EP-031 - RARA PROGRESSÃO DE GRAU HISTOLÓGICO EM MENINGIOMA: DE GRAU 1 ATÉ GRAU 3

Maura Cambango¹; Renato Pereira¹; João Nogueira¹; Leandro Oliveira¹
1-Hospital de Braga

Introdução: Os meningiomas são tumores cerebrais benignos, que se originam na aracnóide. A maioria dos meningiomas exibem crescimento lento e podem ser tratados de forma conservadora, sob vigilância imagiológica, ou através de cirurgia e/ou radioterapia. No entanto, uma pequena percentagem de meningiomas pode progredir para graus mais elevados e tornar-se mais agressivo. Contudo, há poucos casos descritos na literatura que progridem no seu grau histológico no mesmo doente.

Caso Clínico: Apresentamos um caso clínico de uma doente do sexo feminino, de 59 anos de idade diagnosticada inicialmente com meningioma grau 1, que foi submetida a cirurgia para exérese tumoral. Após 10 anos foi reoperada por recidiva tumoral, tendo a histologia evoluído para grau 2. Manteve vigilância imagiológica após a segunda cirurgia, tendo apresentado nova recidiva da lesão em topografia pterional esquerda, ao final de 1 ano. Desta vez, a histologia foi compatível com meningioma grau 3, havendo, portanto, nova evolução do grau histológico. Foi submetida a radioterapia completar havendo, no entanto, progressão da lesão.

Conclusão: Esta história clínica ilustra um caso raro de um meningioma que progride no seu grau histológico, manifestando-se de forma mais agressiva a cada recidiva.

EP-032 - ASPERGILOSE DO SNC EM DOENTE IMUNOCOMPETENTE: A IMPORTÂNCIA DE DIAGNÓSTICOS IMPROVÁVEIS

Lia Pappamikail¹; Ana Luisa Nascimento¹; Pedro Abreu¹; Pedro Teles¹
1-Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: Apresentamos o caso de um doente de 47 anos de idade, com AP de doença psiquiátrica bem controlada e sem repercussão na autonomia, que foi admitido por síndrome confusional aguda, sem relação com consumos. No D3 de admissão hospitalar registou agravamento neurológico e respiratório com necessidade de EOT e VMI.

Caso Clínico: TC torácica documentou derrame pleural e drenado com verificação de empiema. TC CE documentou finas laminas de HSD subagudo, sendo já visíveis hipodensidades parquimatosas dispersas não valorizadas na altura.

Manteve internamento em UCI, e feita tentativa de extubação ao D12 de admissão, não eficaz, repetindo TC CE que documentou extensa coleção subdural hipodensa tendo sido nessa altura contactada a Neurocirurgia para drenagem. Na mesma TC, as hipodensidades dispersas verificadas em TC de admissão intensificavam-se em número, edema e efeito de massa local, sendo agora interpretadas como possivelmente fruto de hipoxia ou embolização séptica.

Foi submetido a cirurgia para drenagem e análise microbiológica (que foi negativa) do que se revelou ser um empiema sob pressão, iniciando antibioterapia de largo espectro (vancomicina + metronidazol + ceftriaxone) em dose meníngea, sem resposta analítica e clínica satisfatória.

Realizou RM CE ao D23 de admissão que documentou as lesões já visíveis em TC CE prévias, definindo múltiplas lesões anelares de aproximadamente 1 cm de diâmetro, com marcada restrição a difusão e captação anelar de contraste, compatíveis com abscessos com distribuição miliar característica de embolização e concomitante reforço paquimeningeo difuso. Foi nesta altura alertada a possibilidade diagnóstica de aspergilose do SNC com ponto de partida pulmonar, apesar de se excluir imunodeficiência, permitindo dirigir finalmente tratamento, com resposta clínica inicial promissora.

Conclusão: Este caso realça a importância da contemplação de diagnósticos mais raros, sobretudo quando a resposta mais frequente não é complementar ao quadro clínico específico que temos perante nós, na perspetiva de não protelar tratamento adequado.

EP-033 - PAQUIMENINGITE HIPERTRÓFICA POR MENINGIOMA MENINGOTELIAL: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Catarina Barreira¹; Ana Caleia¹; Énia Sousa¹; Cícero Silveira¹; Ricardo Pestana¹; Teresa Aguiar¹; Pedro Lima¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: A paquimeningite hipertrófica é uma doença inflamatória rara e progressiva, caracterizada pelo espessamento difuso ou localizado da dura-máter. Resulta de um processo infeccioso, inflamatório, neoplásico ou idiopático. As manifestações clínicas são inespecíficas e variadas, as mais comuns incluem cefaleia e neuropatias cranianas múltiplas. A avaliação etiológica é extensa e constitui um desafio, inclui exames de imagem do sistema nervoso central, análise de líquido cefalorraquidiano, serologias. Perante ausência de diagnóstico etiológico através de estudo anterior, está preconizada a biópsia meníngea. A identificação da causa possibilita uma oportunidade de tratamento adequado e melhoria clínica.

Abordar a apresentação clínica, características imagiológicas e diagnóstico diferencial de paquimeningite hipertrófica através da exposição de um caso clínico e revisão da literatura.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 53 anos, história de cefaleias de predomínio frontal, ptose do olho esquerdo, associada a diplopia, assimetria das pregas naso-labiais, mais aplanada à esquerda, com 1 mês de evolução. A ressonância magnética crânio-encefálica revelou paquimeningite hipertrófica difusa com áreas de espessamento mais focal/nodular no hemisfério cerebral esquerdo e na fossa posterior. A extensa avaliação laboratorial realizada não revelou doença sistémica. O

estudo anatomopatológico, após biópsia meníngea, identificou vários focos de proliferação de células meningoteliais associados a corpos psamomatosos, compatível com meningioma meningotelial (grau I, OMS).

Conclusão: O meningioma faz parte do diagnóstico diferencial de paquimeningite hipertrófica. A evolução natural da doença não é totalmente conhecida, existindo casos descritos de resolução espontânea. No caso clínico apresentado, o doente revelou boa evolução clínica com remissão dos sintomas e sinais. Mantém seguimento clínico e imagiológico. O diagnóstico etiológico precoce é fundamental para evitar sequelas permanentes.

EP-034 - DIVULGAÇÃO DAS ÁREAS DE ATUAÇÃO DA NEUROCIURGIA NA COMUNIDADE ESCOLAR: AÇÃO DE FORMAÇÃO NUMA ESCOLA BÁSICA DO PRIMEIRO CICLO, COM ÊNFASE NOS MAUS-TRATOS NA INFÂNCIA

Vasco Pinto¹; Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A Neurocirurgia não é uma prioridade na divulgação médica junto da comunidade escolar. Ao contrário de outras especialidades, a literatura sobre ações de formação (AF) na população não-médica focadas na Neurocirurgia é escassa. Contudo, é pertinente estudar a hipótese de que poderá haver interesse e valor pedagógico para a comunidade escolar.

Métodos: Contactou-se um Agrupamento de Escolas e questionou-se o valor pedagógico e interesse por parte da comunidade escolar na realização de uma ação de divulgação das áreas de atuação da Neurocirurgia. A pergunta, após adaptação, foi colocada aos docentes, discentes e Encarregados de Educação (EE) de uma turma do 3º ano do Ensino Básico. Como corolário, questionou-se que dúvidas desejassem ver respondidas. Mediante as respostas obtidas, foi preparada uma AF com os docentes e discentes envolvidos, após autorização pelo Agrupamento de Escolas e EE.

Resultados: A turma envolvida era composta por 18 alunos entre os 8 e 9 anos, incluindo 4 beneficiantes de medidas de suporte à aprendizagem e inclusão e 2 culturalmente diferenciados, e respetivos EE, Professor Titular-de-Turma e Professor de Inglês Curricular. Todos consideraram existir interesse na AF. Os alunos apresentaram as suas dúvidas, que foram sintetizadas num conjunto de 16 perguntas, incluindo "Que doenças trata um Neurocirurgião?", "Que roupas usa?" e "Quantas horas leva uma cirurgia?". Os docentes requisitaram uma intervenção focada nos maus-tratos na infância. Realizou-se uma revisão narrativa destes temas, apresentada em linguagem adaptada recorrendo a suporte audiovisual, modelos anatómicos e exemplos de material cirúrgico. Os alunos elaboraram relatórios onde sumariaram e avaliaram a AF. O seu conteúdo sugere que compreenderam as mensagens transmitidas e valorizaram subjetivamente a experiência.

Conclusão: Apesar de não ser uma prioridade da Neurocirurgia, a divulgação das funções da especialidade desperta interesse na comunidade escolar. Os resultados desta AF piloto sugerem que há valor pedagógico neste tipo de intervenção.

EP-036 - INTRACRANIAL DISSEMINATION OF A CERVICAL SARCOMA IN A YOUNG CHILD WITH A VENTRICULOPERITONEAL SHUNT: CASE REPORT

Diana Lucas^{1,2}; Joana Oliveira^{1,2,3}; Josué Pereira^{1,2,3}

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurociências do Hospital CUF Porto

Introduction: Ventriculoperitoneal shunt-related metastatization of intracranial tumors to the peritoneal cavity is an uncommon, but a well-recognized complication. We present a very rare case of intracranial dissemination of cervical sarcoma in a young patient through a ventriculoperitoneal shunt.

Case Report: The patient was a young three-year-old child with a long past medical history since birth. He had been diagnosed with a Galen vein aneurysm, submitted to endovascular treatment, that developed secondary obstructive hydrocephalus and was treated with a ventriculoperitoneal shunt.

The patient presented cervical and cranial swelling, along the valve and shunt tube, and fever. Ultrasound of cervical swelling identified a large cervical mass consistent with an adenopathy cluster. The physical and ultrasound findings were interpreted as an infection process, associated with ventriculoperitoneal shunt, and the patient was submitted for revision surgery. At the surgery, a gray gelatinous material was found around the valve distal catheter and the entrance of the burr holes, which was presumed consistent with a foreign body reaction. No purulent material was found and microbiological examination of the samples collected was negative. The ventriculoperitoneal shunt was removed and the patient was placed on external ventricular derivation.

Nodular masses filling the subdural space were documented on head magnetic resonance imaging, which raised the hypothesis of a lymphoproliferative process.

Full-body computed tomography demonstrated a large cervical mass and the patient underwent an ultrasound-guided biopsy. The histopathologic assessment revealed a sarcoma composed of round cells with myxoid/mucoid background, plasma-like similar to rhabdoid sarcoma, and CD99 positive, suggesting Ewing origin in plasma-cell-like variant.

Conclusion: Intracranial ascending metastatization of malignancies outside the central nervous system, through the subcutaneous path of ventriculoperitoneal shunt catheters, is a mechanism of tumor spreading to consider associated with ventriculoperitoneal shunts.

EP-037 - SARCOMA DE EWING APRESENTANDO-SE COMO LESÃO LOMBAR EPIDURAL: APRESENTAÇÃO DE CASO CLÍNICO

João Nabais¹; José Augusto Costa²; José Gustavo Bento Soares²

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Hospital Pediátrico de Coimbra – CHUC

Introdução: Apresentação de caso clínico referente a adolescente de 14 anos com quadro com um mês de evolução de radiculopatia lombar decorrente de lesão expansiva intracanal lombossagrada, com extensão pluri-foraminal, de predomínio esquerdo. Sinalização de apresentação atípica do sarcoma de Ewing não-metastático como massa exclusivamente epidural.

Caso Clínico: Revisão de caso clínico, com levantamento de achados neurológicos; imagiologia pré- e pós-operatória; trata-

mento cirúrgico e seguimento.

Sob neuromonitorização, realizada laminotomia L5S1 e exérese macroscopicamente total de lesão exclusivamente extra-dural. Pós-operatório sem intercorrências de relevo, com integridade neurológica mantida e boa evolução cicatricial. Após caracterização histopatológica e molecular, foi identificado sarcoma de células pequenas e redondas, com a presença de rearranjo do gene *EWS1-ERG*, diagnóstico de sarcoma de Ewing não-metastático (sem outras lesões em PET).

Conclusão: A apresentação do sarcoma de Ewing como lesão epidural é extremamente rara, com menos de 50 casos descritos na literatura, mas deve ser incluída no diagnóstico diferencial de lesões intracanales com extensão foraminal, particularmente na região lombossagrada, onde são mais frequentes. A possibilidade de obtenção de uma exérese macroscopicamente total, em conjugação com tratamentos adjuvantes, confere a esta “variante” clínica um prognóstico menos desfavorável, com sobrevividas a 5 anos em volta dos 70%, bem como taxas de recidiva na ordem dos 30%.

EP-038 - REABSORÇÃO ESPONTÂNEA DE HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO VOLUMOSO PÓS-TRAUMÁTICO: RELATO DE CASO

Rodrigo Batata¹; André Costa²; Ana João Marques²; Luís Rocha¹; Eduardo Cunha¹; Alfredo Calheiros¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Centro Hospitalar De Trás-Os-Montes E Alto Douro

Introdução: O hematoma subdural crónico (HSDc) é uma das patologias neurocirúrgicas mais frequentes. Buchanan et al. prevê que em 2030 esta será a patologia intracraniana a necessitar de intervenção cirúrgica mais frequente, excedendo a patologia tumoral. A incidência crescente desta entidade pode ser explicada pelo envelhecimento populacional e pela toma de fármacos antitrombóticos. A reabsorção espontânea de HSDc com efeito de massa significativo é um acontecimento raramente descrito na literatura científica.

Caso Clínico: Reporta-se o caso de uma mulher de 90 anos, hipocoagulada com varfarina, que se apresentou no serviço de urgência (SU) em contexto de traumatismo crânio-encefálico de que resultou hematoma subdural agudo hemisférico esquerdo com cerca de 8,5 mm de espessura e 4,1 mm de desvio da linha média (DLM). Determinou-se ausência de critérios para intervenção neurocirúrgica.

Dez dias depois recorre novamente ao SU por depressão marcada do estado de vigília- ECG=8 (02, V1, M5). Repetiu TC-CE que revelou coleção subdural hipodensa hemisférica esquerda com cerca de 22 mm de maior espessura e DLM de 15 mm com herniação do uncus. Atendendo ao estado funcional prévio (mRs=4) manteve-se a decisão de não intervir cirurgicamente.

Após 10 semanas, realizou TC-CE de controlo onde se verificou uma reabsorção completa da volumosa coleção subdural. Clinicamente, a doente apresentou melhoria substancial do seu quadro clínico, voltando ao seu estado prévio.

Conclusão: Apesar de existirem diversas teorias na literatura, o mecanismo da resolução espontânea destas lesões permanece incerto. Segundo alguns autores, a presença de determinadas características imagiológicas (baixa densidade tomográfica, localização frontal, dimensões reduzidas e linha de LCR entre o hematoma/córtex) e clínicas (lesões assintomáticas ou défice neurológico *minor*) confere maior probabilidade de resolução espontânea.

Embora não existam dados suficientes para prever com se-

gurança quais as lesões que tendem a resolver espontaneamente, este fenómeno pode ser mais frequente que o esperado.

EP-041 - HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO CALCIFICADO: UM CASO ILUSTRATIVO DE UMA ENTIDADE RARA

Inês Jesus¹; Mariana Chibante Pedro¹; Victor Henriques¹; Henrique Cabral¹; Gonçalo Guerreiro Costa¹; Maria João Frade¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Os hematomas subdurais crónicos (HSDC) calcificados são variantes raras de HSDC, com uma incidência estimada 0,3%-2,7% - ocorrendo, sobretudo, nos extremos das idades.

Surgem maioritariamente associados a trauma e podem desenvolver-se num período que oscila entre 6 meses até vários anos, após o evento inicial. Este processo é desencadeado pelo facto do HSDC se encontrar revestido por membranas hialinas que podem calcificar e, muito raramente, ossificar – *armored brain*.

Caso Clínico: Apresentamos o caso clínico de um doente do sexo masculino, 96 anos, hipocoagulado com anticoagulante oral direto, que recorreu ao Serviço de Urgência (SU) após queda com traumatismo crânioencefálico (TCE). Do estudo imagiológico destaca-se a presença de HSDC agudizado hemisférico direito, com deformidade das convexidades subjacentes, mas sem efeito de massa significativo. Permaneceu em vigilância no SU e repetiu o exame de imagem 24-horas após o TCE, que se manteve sobreponível. Foi referenciado para Consulta Externa. Na consulta apresentou exames prévios, realizados por motivos semelhantes, sendo o mais antigo de 2016, onde já apresentava alterações similares às do exame atual. Dado o contexto global, não foi proposta intervenção cirúrgica.

A probabilidade de um HSDC progredir para calcificação é consideravelmente baixa, e a apresentação clínica pode ser variável: completamente assintomáticos, a cefaleias, défices neurológicos focais, epilepsia e alterações do estado de consciência. A TC-CE persiste como exame complementar de diagnóstico preferencial para diagnóstico. A cirurgia continua a ser a principal abordagem terapêutica, contudo abordagens conservadoras devem ser privilegiadas em doentes idosos sem sintomatologia.

Conclusão: Os autores pretendem alertar para um diagnóstico que, embora invulgar, deve ser considerado em doentes mais jovens e/ou idosos, que sustentam TCE, visto que a identificação rápida desta patologia pode diminuir o tempo de permanência hospitalar e custos associados, evitar exposição desnecessária a radiação e permitir uma orientação terapêutica adequada do doente.

EP-042 - CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA E A UTILIZAÇÃO DE TEFLON: RELATO DE UMA REAÇÃO IDIOSINCRÁTICA

Carolina Silva¹; Ana Ferreira¹; Clara Chamadoira¹; Rui Vaz¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de São João

Introdução: A utilização de Teflon como substituto dural na cirurgia de craniectomia descompressiva está descrita na literatura desde há várias décadas. Os seus benefícios foram inicialmente sugeridos em 1963, realçando as suas qualidades como material inerte que reduzia as aderências entre o parênquima cerebral e os tecidos moles que se sobrepõem, facilitando a sua dissecação.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um doente de 65 anos submetido a craniectomia descompressiva por trauma crânioencefálico penetrante após tentativa de suicídio com dois disparos de arma de fogo. No final do procedimento, foi utilizado o retalho completo de Teflon como substituto dural para facilitar a dissecação deste plano na realização da cranioplastia. Esta cirurgia de recolocação óssea foi realizada seis meses depois. O estudo imagiológico pré-operatório com TC cerebral revelou extensas áreas de calcificação entre o tecido subcutâneo e o parênquima cerebral. Durante a cirurgia foi constatada a presença de tecido fibroso, muito espessado, francamente aderente, entre os tecidos moles e a dura, correspondendo ao retalho de Teflon colocado na cirurgia inicial. Pela extensa aderência foi necessário remover algumas áreas deste material, após dissecação cuidada, pois o volume que ocupava impedia a recolocação do osso autólogo. Apesar das dificuldades técnicas o doente não sofreu complicações no período peri-operatório e teve alta dois dias após o procedimento.

Conclusão: A utilização do Teflon nas craniectomias descompressivas pode, em teoria, facilitar a dissecação do plano entre o parênquima e os tecidos moles no momento da cranioplastia, entanto também descrita a redução da duração total do procedimento e das perdas sanguíneas durante a sua realização. Neste caso, descrevemos uma reação idiosincrática a este material que se manifestou com calcificação e aderências aos tecidos subjacentes. Isto complicou o procedimento, aumentou o tempo cirúrgico e podia ter resultado em lesão ao parênquima cerebral e a défices neurológicos adicionais, a qual não deverá ser ignorada.

EP-043 - DRENAGEM MINIMAMENTE INVASIVA DE HEMATOMA LENTICULOCAPSULAR COM RECURSO A CRIADOR DE CORREDOR CEREBRAL

Victor Henriques¹; Henrique Cabral¹; José Luís Alves¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A drenagem de hematomas intraparenquimatosos supratentoriais é uma área controversa da Neurocirurgia. Várias técnicas minimamente invasivas têm sido desenvolvidas, prometendo uma evacuação eficaz com menores danos teciduais. Relatamos o caso de uma doente submetida a drenagem de um hematoma lenticulocapsular direito com recurso a um sistema de abordagem da lesão que combina o uso de balão com um retrator tubular.

Caso Clínico: Uma mulher de 44 anos, com antecedentes de obesidade, dá entrada no serviço de urgência de um hospital distrital por um quadro agudo de hemiparésia esquerda e hipertensão, com GCS 14. O estudo por TC-CE e angio-TC-CE demonstrou uma volumosa hemorragia lenticulocapsular direita, sem malformações vasculares associadas. Ao segundo dia de internamento na Unidade de AVC, deteriora para GCS 8, com um hematoma de 55 cm³ a condicionar agravamento do desvio das estruturas da linha média para 1 cm (ICH 2). É helitransportada para o nosso centro, onde é submetida a drenagem do hematoma com recurso a um sistema de criação de um corredor cerebral para abordagem da lesão. A insuflação de um balão permitiu uma retração suave do parênquima, sem hemorragia associada, sendo posteriormente colocado um retrator tubular transparente que manteve o corredor de acesso. O hematoma foi evacuado eficazmente e houve reexpansão do parênquima. A doente evoluiu favoravelmente, encontrando-se cognitivamente íntegra e com mRankin 4 ao *follow-up* de 6 meses.

Conclusão: Em casos selecionados, a criação de um corredor de acesso com balão e retrator tubular poderá ser uma técnica eficaz e segura na abordagem de hematomas intraparenquimatosos de origem nucleocapsular.

EP-044 - ANEURISMA DE CHARCOT-BOUCHARD: UMA ENTIDADE (POUCO) RECONHECIDA?

Mariana Chibante Pedro¹; **Inês Jesus**¹; **Diogo Damas**¹; **Carla Cecília Nunes**¹; **César Nunes**¹; **Pedro Monteiro**¹; **Armando Lopes**¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As hemorragias intracerebrais constituem cerca de 10% do total de AVCs, sendo causa de significativa morbimortalidade. Ocorrem sobretudo em doentes idosos, com múltiplos fatores de risco vasculares (FRV), nomeadamente hipertensão arterial, que contribui para a formação de micro-aneurismas (aneurismas de Charcot-Bouchard), raramente identificados em estudo imagiológico convencional pré ou pós-hemorragia.

Caso Clínico: Apresentamos o caso clínico de uma doente do sexo feminino de 62 anos, previamente saudável e apenas com dislipidemia como FRV, medicada. Avaliada em Serviço de Urgência com quadro hiperagudo de cefaleia holocraniana seguido de instalação súbita de hemiparésia e hemi-hipostesia

esquerdas, disartria e alteração do estado de consciência. A TC CE revelou hematoma intraparenquimatoso profundo, centrado na cápsula externa e com extensão à coroa *radiata* direita e a angio-TC um *spot-sign*, contudo sem evidência de malformação vascular. Durante o internamento realizou RM CE que mostrou hematoma já conhecido, não sendo documentadas alterações imagiológicas sugestivas de patologia hipertensiva crónica ou de doença de pequenos vasos – FAZEKAS 0. Por esta razão, pela ausência de FRV, e pela identificação do *spot-sign*, foi decidido realizar angiografia (D11) que evidenciou dilatação distal globoide de artéria lenticulo-estriada, com 4 mm de maior diâmetro, compatível com aneurisma de Charcot-Bouchard. Dado o risco de re-hemorragia, foi realizada tentativa de embolização arterial, sem sucesso. Decidida intervenção neurocirúrgica para exclusão do aneurisma, não realizada por involução do mesmo objetivada na angiografia pré-operatória.

Conclusão: A presença de aneurismas nas artérias lenticulo-estriadas é rara, e habitualmente relacionável com malformações arterio-venosas, vasculite ou Moya-Moya. Os aneurismas de Charcot-Bouchard são micro-aneurismas que surgem em arteríolas com diâmetros usualmente inferiores a 300 μ . Os autores do trabalho pretendem alertar para a necessidade de elevada suspeição de uma entidade clínica que, embora rara, deve ser considerada aquando de hemorragias intracerebrais em doentes sem fatores de risco habituais.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 38.º CONGRESSO NACIONAL DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROCIRURGIA

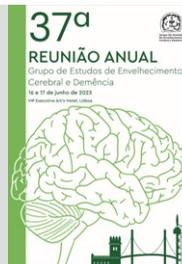
Afonso Almeida Pinto	EP-028; CO-028	Filipe Duarte	CO-014
Alexandra Santos	CO-019; CO-025	Filipe Migueis	CO-051
Alfredo Calheiros	MEP-002; MEP-005; CO-006; CO-013; CO-015; EP-026; EP-034; EP-038; CO-043; CO-047; CO-048; CO-050; CO-052	Filipe Rocha	CO-006
Ana Brito-Seixas	MEP-004; EP-018	Filipe Vaz Da Silva	CO-015
Ana Caleia	EP-025; EP-033	Filipe Vaz Silva	CO-006
Ana Ferreira	EP-003; CO-005; EP-042; CO-049	Francisca Guimarães	CO-031
Ana Jardim	CO-008	Francisco Rebelo	CO-004; CO-007; EP-017; CO-027; CO-037
Ana João Marques	EP-038	Gabriele Schackert	CO-011
Ana Lúcia Oliveira	CO-024	Gibran Wibawa	CO-005
Ana Luisa Nascimento	EP-032	Gonçalo Alves	CO-030
André Abrunhosa-Branquinho	CO-001	Gonçalo Costa	CO-003; CO-046
André Costa	EP-038	Gonçalo Durães	CO-020
André Gomes	EP-003; CO-014	Gonçalo Figueiredo	CO-006
Andreia Amorim	CO-018	Gonçalo Guerreiro Costa	EP-041; CO-046
António Cerejo	CO-014	Henrique Cabral	EP-041; EP-043
António Marques Baptista	EP-001	Henrique Miranda Cabral	CO-054
António Vilarinho	EP-003; CO-049	Herculano Carvalho	EP-021; CO-022; CO-024; CO-038
Armando Lopes	EP-044; CO-046	Hugo Almeida	CO-034
Armindo Fernandes	MEP-005; CO-015; CO-048; CO-050	Hugo Pereira	CO-002; EP-004; EP-005; EP-028; CO-028; EP-030; CO-041
Armindo Picão	MEP-002	Hugo Romão	EP-014
Armindo Picão Fernandes	EP-026; CO-043	Ilker Eyüpoglu	CO-011
Begoña Cattoni	CO-038	Inês Almeida-Lourenço	CO-032
Bernardo Smet	CO-007	Inês Jesus	EP-041; EP-044
Bruno Carvalho	CO-014; CO-029; CO-031; CO-033; CO-034; CO-035	Inês Ramadas	CO-004; EP-017; CO-027; CO-037
Carla Cecília Nunes	EP-044	Inês Ramadas Sousa	CO-007
Carla Reizinho	CO-019; CO-044	Jácome Morgado	EP-020; EP-024; CO-025
Carla Sousa	CO-045	Jens Schittenhelm	CO-040
Carlos Daniel Casimiro	CO-018	Jessica Branco	CO-053
Carlos Magalhães Ribeiro	EP-002; EP-014	Joana Gonçalves Martins	MEP-003; CO-022
Carlos Ribeiro	CO-026	Joana Monteiro	EP-016; CO-018; CO-051
Carolina Noronha	CO-015	Joana Oliveira	EP-036
Carolina Silva	CO-020; CO-023; EP-042	Joana Pereira	CO-008
Catarina Barreira	EP-025; EP-033	João Fernandes Silva	MEP-005; CO-048; CO-050
Cátia Gradil	CO-045; CO-051	João Fernandes-Silva	CO-047
César Nunes	EP-044	João M Silva	CO-048; CO-052
Cícero Silveira	EP-025; EP-033	João M. Silva	CO-043
Clara Chamadoira	EP-016; CO-020; CO-021; CO-023; EP-042	João Meira Gonçalves	CO-031
Cláudia C. Faria	EP-018; CO-032	João Monteiro Silva	MEP-005; CO-015; CO-047; CO-050
Cláudia Coelho Faria	CO-016	João Nabais	CO-017; EP-037; CO-039; CO-046
Daniel Ferreira	CO-020	João Nogueira	CO-002; EP-004; EP-005; EP-007; EP-013; EP-028; EP-030; EP-031; CO-041
Daniela De Matos	CO-039; CO-054	João Pedro Oliveira	EP-006; MEP-006; CO-019; EP-020; CO-025
David João	EP-022	Joao Ramos	EP-020
Diana Lucas	CO-030; EP-036	Joaquim Monteiro	EP-017; CO-037
Ding Zhang	MEP-006; EP-024	Joaquim Pedro Correia	MEP-001
Diogo Belo	CO-001	Joaquim Reis	MEP-005; CO-006; CO-043; CO-047; CO-050
Diogo Damas	EP-044	Jorge Gonçalves	CO-046
Diogo Gonçalves Mesquita	EP-021	Jorge Lima	CO-035
Diogo Grade	CO-026; EP-027	Jorge Moutinho	CO-029
Diogo Luz	CO-045	José Augusto Costa	EP-037
Diogo Rocha Grade	EP-002; EP-014	José Augusto F M Costa	CO-017; EP-019
Diogo Roque	CO-001; CO-032	José Brás	CO-007
Diogo Simão	MEP-004	José Cabral	CO-019; CO-044
Domingos Coiteiro	MEP-003; CO-053	José Gonçalo Marques	CO-016
Eduarda Sá Marta	CO-028; EP-030	José Gustavo Bento Soares	CO-017; EP-019; EP-037
Eduarda Sá-Marta	EP-029	José Luís Alves	EP-043
Eduardo Cunha	MEP-002; CO-013; EP-038	José Maria Sousa	CO-034
Elsa Castro Silva	MEP-002	José Miguéns	CO-016; EP-018
Énia Sousa	CO-019; EP-025; EP-033; CO-044	José Sá Silva	CO-043
Fausto Carvalho	CO-007	José-Gonçalo Marques	EP-018
Felix Behling	CO-040	Josué Pereira	EP-036
Filipa Prata	EP-018	Kerim Hakan Sitoci-Ficici	CO-011
Filipe Correia	EP-006	Leandro Oliveira	EP-007; EP-023; EP-030; EP-031

Leonor Correia Guedes	CO-024; CO-038	Pedro Ribeiro	CO-002; EP-004; EP-005; EP-013; EP-028; CO-028; EP-030; CO-041
Leopoldina Pereira	EP-001; EP-002; EP-022; CO-026; EP-027; CO-042	Pedro Ribeiro Da Cunha	EP-020
Lia Pappamikail	MEP-001; EP-032	Pedro Roque	CO-007; EP-017
Lino Fonseca	CO-007	Pedro Santos Silva	CO-005; CO-008; CO-009; CO-010
Lino Mascarenhas	EP-022	Pedro Sutil Roque	EP-008; CO-027
Lino Vieira Fonseca	CO-004	Pedro Teles	MEP-001; EP-032
Luís Albuquerque	CO-012	Pedro Valente Aguiar	CO-009; CO-033
Luís Carvalho Rosas	EP-001	Pedro Vilela	MEP-006
Luís Castelhanos	EP-006	Raúl Baggen Santos	EP-014
Luís Costa	CO-001	Renata Marques	CO-002; EP-023
Luís Marques	EP-006	Renato Pereira	EP-007; EP-013; EP-023; EP-031
Luís Rocha	EP-038	Ricardo Malcata Nogueira	EP-008
Luís Rosas	EP-022; CO-026	Ricardo Meireles	CO-051
Luísa Sampaio	CO-034	Ricardo Moreira	CO-021; EP-028; CO-028
M. Begoña Cattoni J. Silva	CO-036	Ricardo Pereira	EP-019; CO-039
Manuel Cunha E Sá	CO-018	Ricardo Pestana	EP-025; EP-033
Manuel Ferreira-Pinto	CO-020	Rita Cascão	CO-032
Manuel Herculano-Carvalho	CO-032	Rita Sousa	CO-008
Manuel J. Ferreira-Pinto	CO-021; CO-023	Rodrigo Batata	MEP-002; MEP-005; CO-013; CO-015; EP-038; CO-048; CO-050
Manuel Pinto	CO-049	Rúben Cardoso	CO-046
Manuel Rito	CO-020; CO-021; CO-023	Rúben Miranda Cardoso	CO-017; EP-019; CO-054
Marcos Barbosa	CO-046	Rui Almeida	CO-041
Marcos Tatagiba	CO-040	Rui Ramos	EP-004; EP-005; CO-041
Maria Begoña Cattoni	CO-024	Rui Rangel	MEP-005; CO-015; CO-050
Maria João Frade	EP-041	Rui Rato	CO-007
Maria João Machado	CO-028; EP-029	Rui Reinas	CO-042
Maria João Pinto	EP-016	Rui Sobrinho	CO-004; CO-007; EP-008; EP-017; CO-027; CO-037
Maria José Rosas	EP-016; CO-020	Rui Tuna	CO-033
Maria Manuel Santos	CO-016	Rui Vaz	EP-003; CO-005; CO-008; CO-009; CO-010; CO-012; CO-014; EP-016; CO-020; CO-021; CO-023; CO-029; CO-030; CO-031; CO-033; CO-034; CO-035; CO-040; EP-042; CO-049
Maria Rodrigues	CO-005	Samuel Sequeira Lemos	CO-016
Maria Teresa Santana	CO-038	Samuel Sequeira-Lemos	EP-018
Maria-Manuel Santos	EP-018	Sara Nunes De Sequeira	EP-006; CO-025
Mariana Casqueiro	MEP-006; EP-024; CO-025	Sara Nunes Sequeira	EP-020
Mariana Chibante Pedro	CO-003; EP-041; EP-044	Sara Sequeira	EP-020
Mário Campos	EP-020	Sérgio A. Sousa	CO-043
Mário Gomes	MEP-005; CO-043; CO-047; CO-050; CO-052	Sérgio Costa	CO-045
Mário Resende	EP-001; EP-002; EP-022; EP-027	Sérgio Duarte Da Costa	CO-051
Marisa Cunha	CO-010	Sérgio Figueiredo	CO-044
Marisa Vieira	CO-016	Sérgio Miguel Fernandes Romualdo	CO-011
Marques Baptista	CO-026	Sérgio Moreira	MEP-005; CO-043; CO-047; CO-050
Maura Cambango	CO-002; EP-007; EP-013; EP-023; EP-028; EP-030; EP-031	Sérgio Sousa	MEP-002; CO-047; CO-048
Miguel Afonso	CO-002	Sofia Reimão	CO-038
Miguel Azevedo	CO-045	Sofia Tavares	CO-003
Miguel Coelho	CO-024; CO-038	Sofia Vedor	CO-030
Miguel Correia	CO-007; EP-008	Tânia Soares	EP-002; EP-014; EP-022; CO-026; EP-027
Miguel Esperança-Martins	CO-001	Tareq Juratli	CO-011
Miguel Ferreira	EP-026	Teresa Aguiar	EP-033
Miguel Santos Pinheiro	CO-016	Teresa Morais Pinheiro	CO-004; CO-037
Nubélio Duarte	CO-002; EP-013; EP-023	Teresa Pinheiro	CO-007; EP-017; CO-027
Nuno Cubas Farinha	MEP-003; CO-053	Tiago Barroso	CO-001
Nuno Simas	CO-001; CO-053	Tiago Costa	CO-048
Óscar L. Alves	CO-042	Tiago Lima	EP-014
Patrícia Fernandes	CO-023	Tiago Pedro	CO-012
Patrícia Polónia	CO-031	Tiago Ribeiro	MEP-002
Paulo Amaral Santos	EP-001	Tiago Ribeiro Da Costa	MEP-005; CO-006; CO-013; CO-015; CO-050
Paulo Linhares	CO-029; CO-030; CO-031; CO-033; CO-034; CO-035	Vasco Carvalho	CO-049
Paulo Pereira	CO-005; CO-008; CO-009; CO-010	Vasco Pinto	EP-034
Paulo Santos	CO-026	Vasco Sá Pinto	CO-015; CO-048; CO-050
Pedro Abreu	MEP-001; MEP-002; EP-032; CO-048	Victor Henriques	CO-003; EP-041; EP-043
Pedro Aguiar	CO-010	Vitor Moura Gonçalves	CO-040
Pedro Alberto Silva	EP-003; CO-012	Vitor Pinto	EP-022; CO-026; CO-042
Pedro Barros	CO-007; EP-017; CO-027		
Pedro Branco	EP-006; CO-027		
Pedro Duarte Batista	EP-021; CO-022		
Pedro Duarte-Batista	CO-024; CO-053		
Pedro Lima	EP-025; EP-033		
Pedro Monteiro	CO-039; EP-044		
Pedro Moura Branco	CO-004; CO-037		

37ª REUNIÃO ANUAL DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA

Lisboa | 16 e 17 Junho 2023

Organização: Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - AGGRESSIVE SALES TACTICS AND SCAMS IN DEMENTIA: AN EXPLORATORY STUDY

Andreia Melo¹; Bárbara Martins^{1,2}; Inês Margarido^{1,2}; Rui Araújo^{1,2}

1-Department of Clinical Neuroscience and Mental Health, Faculty of Medicine, University of Porto, Porto, Portugal; 2-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introduction: The financial exploitation of vulnerable persons, particularly those with cognitive impairment, is a growing concern. Our goal was to evaluate whether people with cognitive impairment are more susceptible to fraud than healthy controls.

Methods: A case-control study, including patients with mild cognitive impairment or mild/moderate dementia and age-sex matched controls, seen in an outpatient dementia clinic between 2021-2023, in a tertiary hospital. Demographics and clinical data were obtained via clinical records. Financial exploitation, fraud, and excessive purchases characterization were obtained through a telephone questionnaire applied to caregivers or family members of cases and to controls directly. To evaluate susceptibility to scams a 5-item questionnaire, 7-point Likert scale, was also applied. Data were analysed using SPSS version 27.0 ($p=0.05$). Approval by the local ethics committee was obtained.

Results: Twenty-two pairs of matched individuals were compared (54.5% female, mean age 69.5 ± 8.3 years). People with cognitive impairment showed a mean of susceptibility to scams (scale from 1-7) of 3.97 ± 0.97 and controls showed 3.61 ± 0.78 ($p=0.178$). The average prevalence of fraud was 13.6% (18.2% in cases and 9.1% in controls, $p=0.380$). Excessive shopping was found in 22.7% of cases and 4.5% of controls ($p=0.185$). Cases reported greater difficulty in successfully ending a telephone call ($p=0.013$) and decreased awareness of heightened vulnerability ($p=0.015$).

Conclusion: People with cognitive impairment may be susceptible to fraud, although further studies are needed to confirm this. Importantly, they display reduced call-handling skills and decreased awareness of vulnerability, which may place them at risk for telephone scams.

CO-02 - REESCREVENDO A HISTÓRIA: UMA VERSÃO ALTERNATIVA DA PROVA DE MEMÓRIA LÓGICA

Mariana De Almeida Varandas¹; Rafael Ribeiro¹; Filipa Ribeiro²

1-Universidade Católica Portuguesa; 2-Universidade Católica Portuguesa, Instituto de Ciências da Saúde, Centro de Investigação Interdisciplinar em Saúde, Portugal

Introdução: A reavaliação de pacientes é essencial na prática neuropsicológica para diagnóstico, acompanhamento e avaliação da eficácia de intervenções. Aplicar as mesmas provas em momentos diferentes implica que se tenham em consideração os efeitos de reteste, capazes de limitar a sensibilidade clínica de um instrumento. Na suspeita de deterioração cognitiva, é comum a avaliação da memória episódica, recorrendo-se para tal a provas de memória lógica, particularmente sensíveis a efeitos de prática. Uma forma de contornar tais efeitos passa pela aplicação de versões alternativas de uma mesma prova.

Métodos: Desenvolveram-se duas novas histórias comparáveis com as originais da BLAD a nível estrutural (i.e., legibilidade, ideias pontuáveis) e paridade de conteúdo (i.e., plausibilidade e variações emocionais). Foi realizado um pré-teste para criar critérios de cotação provisórios. As quatro histórias foram aplicadas a 37 adultos saudáveis sem suspeita de deterioração cognitiva.

Resultados: As novas histórias têm valores de consistência interna aceitáveis (Cronbach's $\alpha \geq .673$). Os resultados demonstraram correlações positivas, de nível moderado a forte, entre os parágrafos originais e os da versão alternativa ($r(38) \geq .456$; $p = .001$). Foram encontradas diferenças significativas entre os resultados de desempenho nas histórias alternativas nos dois momentos de evocação e as histórias homólogas.

Conclusão: Embora encontradas tais diferenças nos participantes desta amostra, as correlações obtidas indicam que as novas histórias podem ser uma alternativa válida à versão original, nos casos em que é necessária uma reavaliação.

CO-03 - QUALITY OF LIFE IN PATIENTS WITH MILD VASCULAR COGNITIVE IMPAIRMENT: THE AFIVASC STUDY

Beatriz Correia¹; Ana Catarina Santos²; Manuel Gonçalves-Pereira³; Pedro Vilela⁴; Sofia Madureira¹; Manuel Correia⁵; José Manuel Ferro⁶; Helena Santa-Clara⁷; Ana Verdelho⁸

1-Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa; 2-Hospital do Mar. Bobadela; 3-Comprehensive Health Research Centre (CHRC), NOVA Medical School/Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal.; 4-Departamento de Neuroradiologia. Hospital da Luz. Lisboa; 5-Neurology Service, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto and Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), University of Porto; 6-Instituto de Medicina Molecular.; 7-Exercise and Health Laboratory, Faculdade de Motricidade Humana, Centro Interdisciplinar de Estudo da Performance Humana – CIPER. Universidade de Lisboa.; 8-Departamento de Neurociências. CHULN. ISAMB. Centro de Estudos Egas Moniz. Faculdade de Medicina. Universidade de Lisboa

Introduction: Quality of life (QoL) in patients with mild vascular cognitive impairment (mVCI) has been scarcely investigated

ed. We aimed to evaluate QoL determinants in mVCI patients (with or without a previous stroke).

Methods: We used data from the screening phase of the AFIVASC study, a multicentre randomized trial that investigated the effects of physical activity on cognition, autonomy, QoL and physical function in patients with mVCI. QoL was assessed using the visual analogic scale of the Euro-QoL 5 (EQ-5D-VAS) and the QoL in Alzheimer's Disease scale (QoL-AD); depressive symptoms were assessed with the Geriatric Depression Scale (GDS). Bivariate analyses were conducted to determine differences between mVCI patients who fulfilled WHO physical activity recommendations and those who did not. Multivariate analyses were performed to identify determinants of QoL.

Results: A hundred and four subjects were included (72 years-old mean age, 49% women, 51% with previous stroke). EQ-5D-VAS and QoL-AD scores were moderately correlated (0.468, $p < 0.001$). There were no significant differences in QoL between patients following WHO recommendations compared to those who did not. QoL was independently associated with gender and chronic pain (only in the EQ-5D-VAS model), and depressive symptoms (in both the QoL-AD and EQ-5D-VAS models), but not with age, MoCA score, past depression, living alone, sleep complaints, gait complaints or falls.

Conclusion: As already reported in other health conditions, QoL was associated with depressive symptoms in these mVCI patients. QoL is a complex multidomain construct. Further studies are needed to assess more specific and meaningful aspects of QoL in mVCI.

CO-04 - INTERACÇÕES TRIÁDICAS EM CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS: PESSOAS COM DEMÊNCIA, FAMILIARES E MÉDICOS

Conceição Balsinha¹; Filipa Barreiros¹; Maria J. Marques²; Sónia Dias²; Steve Iliffe³; Manuel Gonçalves-Pereira¹

1-CHRC, Faculdade de Ciências Médicas/NMS, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-CHRC, National School of Public Health, Universidade Nova de Lisboa, Portugal; 3-University College London, United Kingdom

Introdução: Nos cuidados de saúde primários (CSP), as consultas das pessoas com demência envolvem também, frequentemente, um familiar-cuidador. As dinâmicas comunicacionais desta tríada (doente, familiar e médico de família) influenciam os resultados clínicos. Neste contexto, a nossa apresentação analisa o processo de comunicação em consultas de CSP.

Métodos: Apresentamos dados finais do estudo 'Dementia in Primary Care: the Patient, the Carer and the Doctor in the Medical Encounter - Bayer Investigation Grant I NOVAsaúde Ageing 2018'. O trabalho de campo foi interrompido durante a pandemia COVID-19 e retomado em 2022. Dezasseis consultas triádicas (amostragem intencional) foram áudio-gravadas e transcritas na íntegra. As interações foram alvo de análise temática, usando o software NVIVO®. O enquadramento analítico combinou códigos derivados das transcrições e baseados na literatura.

Resultados: As consultas foram relativamente longas, considerando o padrão em CSP. Os conteúdos predominantemente relacionados com o quadro demencial tomaram menos de metade do tempo de consulta. Muitas tentativas dos médicos para avaliar especificamente estes conteúdos tenderam a ser superficiais, mesmo que a atitude geral fosse positiva. As pessoas com demência tiveram poucas oportunidades para se expressar. A sua 'saúde social' e as necessidades dos familiares quase não foram abordadas.

Conclusão: Nestas consultas, as interações não permitiram abordagens 'centradas na pessoa'. Num contexto fragmentado de cuidados, é difícil promover avaliações e intervenções biopsicossociais na demência. Perante a escassez de trabalhos analisando directamente consultas triádicas, os nossos resultados são fundamentais para motivar e enquadrar trabalhos vindouros.

Nota: resultados apresentados no 2023 IPA International Congress, em inglês.

CO-05 - THE LATE-ONSET ALZHEIMER'S DISEASE RISK FACTOR CD2AP MAY IMPACT SYNAPSES INDEPENDENTLY OF BETA-AMYLOID

Cláudia Guimas De Almeida¹; Jorge Castanheira¹

1-Nova Medical School, Universidade NOVA de Lisboa

In late-onset Alzheimer's disease (LOAD), the causal mechanisms of synaptic dysfunction that underlie memory deficits remain unclear. The search for genetic risk factors for LOAD led to the identification of CD2AP. CD2AP is an endosomal scaffold that regulates the actin cytoskeleton. We and others showed that loss of function increases A β 42 production through deregulation of APP endosomal trafficking. However, deletion of CD2AP did not alter A β pathology in a familiar mouse model, suggesting that CD2AP dysfunction may contribute to AD through amyloid-independent mechanisms. Since CD2AP is an actin regulator, we hypothesized that CD2AP might regulate actin in spines, the excitatory post-compartment. Here, we found CD2AP in spines. CD2AP loss of function caused spine and synapse loss, mostly independently from A β 42 production. Importantly, we found that a rare coding variant identified in LOAD patients causes CD2AP to gain function, increasing spine density and size. Spine morphological motility is disrupted by CD2AP and even more by its AD mutant. Mechanistically, we found that CD2AP levels control spinal F-actin. The CD2AP mutant exacerbates F-spinal actin, increasing its stability. We conclude that a CD2AP coding variant associated with LOAD disrupts the morphology of the spine through the deregulation of actin dynamics, which may contribute to AD-relevant synaptic dysfunction.

CO-06 - PREDICTING PROGRESSION OF MILD COGNITIVE IMPAIRMENT PATIENTS THROUGH FOUR DISTINCTIVE GROUPS OBTAINED BY A DIMENSIONALITY REDUCTION ALGORITHM

Anuschka Silva-Spinola^{1,2,3}; Maria João Leitão¹; Marisa Lima^{1,4}; Catarina Bernardes⁴; Diana Duro^{1,4}; Patrícia Regueira^{1,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,3,4}; João Durães^{1,3,4}; Inês Baldeiras^{1,3}; Joel P. Arrais²; Isabel Santana^{1,3,4}

1-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra; 2-Centre for Informatics and Systems, Department of Informatics Engineering, University of Coimbra (CISUC); 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra (FMUC); 4-Neurology Department, Coimbra University Hospital (CHUC)

Introduction: The application of machine learning (ML) algorithms can help improve diagnosis and predict progression/conversion to Alzheimer's disease (AD) at prodromal stages (Mild Cognitive Impairment – MCI). Due to the heterogeneity of the population at early stages and the large amount of data available, the use of unsupervised learning techniques can help move towards personalized medicine. In this work, we implemented a di-

mension reduction algorithm with the intent of characterizing MCI patients and developing a multistate model of progression to AD.

Method: We processed 57 variables from a mixed population of 1041 MCI patients (544 followed at the Dementia clinic of CHUC and 497 obtained by ADNI). Data was normalized and scaled. Afterward, we applied a dimensionality reduction algorithm (UMAP) in Python. From those with longitudinal measures (n=351), we generated transition probability estimates by Non-Markov Multi-State modeling.

Result: We obtained 4 clusters associated to: 1) increased cognitive reserve; 2) AD signature; 3) behavioral/mood alterations; and 4) mixed presentation with cardiovascular risk factors. We obtained theoretical progression rates (from faster to slower) in MCI individuals in groups (G) 2, 4, 1 and 3. After the onset of symptoms, the initial decline within MCI is expected to occur in the 1st to 3rd year (in order: G.2, 1, 4 and 3) with 60%-83% probability.

Conclusion: Our results show added value for the application of ML techniques in processing data with the intent to improve the characterization and follow-up of MCI patients. We suggest that these four groups should be targeted and considered for monitoring patient care.

CO-07 - REPEATABLE BATTERY FOR ASSESSMENT OF NEUROPSYCHOLOGICAL STATUS – FORM A (RBANS-A): ESTUDO PRELIMINAR DA INFLUÊNCIA DE VARIÁVEIS SÓCIO-DEMOGRÁFICAS

Catarina Cunha^{1,2}; Raquel Lemos^{3,4}; Vânia Pereira³; Alice Manuel⁵; Madalena Furtado⁵; Rita Menezes⁵; Beatriz Villas-Boas⁵; Inês Mendes⁵; Christopher Randolph⁶; Maria Salomé Pinho¹; Isabel Santana^{7,8}

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 2-WCG Clinical Endpoint Solutions, Munich, Germany; 3-ISPA-Instituto Universitário de Ciências Psicológicas, Sociais, e da Vida, Lisboa, Portugal; 4-Champalimaud Research & Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; 5-Instituto Ciências da Saúde, Universidade Católica Portuguesa, Lisboa; 6-WCG Clinical Endpoint Solutions, Hamilton, NJ, USA; 7-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 8-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal

Introdução: A bateria de avaliação neuropsicológica *Repeatable Battery for Assessment of Neuropsychological Status – Form A (RBANS-A)* (Randolph, 1998) é recorrentemente utilizada em ensaios clínicos na doença de Alzheimer, salientando-se a sua utilidade como critério de inclusão em diversos estudos. É constituída por 12 subtestes que avaliam diferentes domínios cognitivos: memória, linguagem, capacidades visuo-construtivas, atenção. Não existindo estudos de validação para a população Portuguesa, temos como objetivo analisar a influência de variáveis sócio-demográficas na RBANS-A numa amostra por conveniência da população Portuguesa.

Métodos: Amostra constituída por população residente em Portugal Continental, submetida a rastreio cognitivo e avaliação de psicopatologia. Todos os participantes são cognitivamente saudáveis (MMSE, MoCA), com idades entre 50-89 anos, distribuídos por 4 grupos de escolaridade.

Resultados: Foram avaliados 89 sujeitos, 52,8% do sexo feminino. O resultado médio no MMSE foi 29,06 (DP=0,14) e no MoCA 22,93 (DP=0,37), pontuações significativamente correlacionadas com vários subtestes da RBANS. A pontuação dos diferentes subtestes da RBANS apresentou uma relação linear com a idade e escolaridade, explicando entre 2,2% a 29,4% da

variância total dos resultados. A variável género apenas revelou um efeito significativo no subteste de Reconhecimento de Lista de Palavras. Três subtestes (Nomeação, Código, Evocação da Lista de Palavras) não demonstraram efeito significativo com estas variáveis sociodemográficas.

Conclusão: Pela significância da variabilidade na pontuação dos subtestes da RBANS explicada pela idade e escolaridade, estas variáveis constituirão os critérios para o estabelecimento de futuros dados normativos para a população Portuguesa e desenvolvimento de pontos de corte para o DCL e demência.

CO-08 - EFEITOS DA AVALIAÇÃO NEUROPSICOLÓGICA NA AUTOPERCEÇÃO DA MEMÓRIA EM POPULAÇÃO ADULTA PORTUGUESA

Ricardo Anjos¹; Manuela Guerreiro²; Alexandre De Mendonça²; Filipa Ribeiro³

1-Universidade Católica Portuguesa, Instituto de Ciências da Saúde, Portugal; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 3-Universidade Católica Portuguesa, Instituto de Ciências da Saúde, Centro de Investigação Interdisciplinar em Saúde, Portugal

Introdução: As queixas subjetivas de memória são frequentes na população e o seu valor como preditor de declínio cognitivo tem sido debatido. A valorização das queixas é um factor que contribui para a procura de uma avaliação cognitiva, mas pouco se sabe sobre o efeito que a própria avaliação tem sobre a auto-perceção da memória nos indivíduos.

Métodos: A amostra compreendeu 42 indivíduos, com idade entre 56 e 86 anos. Os critérios de exclusão e inclusão foram aplicados, suportados numa entrevista e nos instrumentos MoCA, MMSE, GDS-15 e IADL. A escala QSM foi aplicada no início e no fim da aplicação de testes: Memória Lógica, Pares de Palavras, Memória de Dígitos, CVLT, Fluência Semântica, e TMT.

Resultados: As queixas de memória diminuíram após a avaliação neuropsicológica ($4,60 \pm 2,64$ e $3,50 \pm 2,04$, $t=4,08$, $p<0,001$, d de Cohen=1,7), 59,5% dos participantes melhoraram a auto-perceção da memória após a avaliação. Apenas em 7% houve um aumento de queixas. A idade e escolaridade não são diferentes entre os grupos que mudaram e mantiveram o total de queixas. No grupo em que as queixas diminuíram, o resultado na Memória Lógica diferida foi superior ($Z=8,77$, $p=0,005$; Mancova controlando idade e escolaridade). Não foram encontradas outras diferenças significativas nas outras medidas neuropsicológicas.

Conclusão: Na maioria dos participantes, a auto-perceção da memória melhorou após a avaliação. A prova cujos resultados se relacionaram com essa mudança foi a Memória Lógica diferida sugerindo que o resultado numa prova de história pode contribuir de forma relevante para a metamemória.

CO-09 - BDNF RECEPTOR CLEAVAGE ACROSS DEMENTIAS: TRKB-ICD IN HUMAN AD AND FTD PATIENT SAMPLES

Nuno Alemán-Serrano¹; Tiago Costa-Coelho¹; Carolina De Almeida-Borlido¹; Catarina Miranda-Lourenço¹; Ana M. Sebastião¹; Alexandre De Mendonça¹; Maria José Diógenes¹

1-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Avenida Professor Egas Moniz, 1649-028 Lisbon, Portugal; Instituto de Medicina Molecular-João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Avenida Professor Egas Moniz, 1649-028 Lisbon, Portugal

Alzheimer's disease (AD) is a neurodegenerative disorder,

characterized by accumulation of amyloid-beta ($A\beta$) alongside an impairment of brain-derived neurotrophic factor signaling. We described that $A\beta$ induces BDNF receptor (TrkB-FL) cleavage, generating an intracellular fragment, TrkB-ICD. Recently, we showed that TrkB-ICD levels are increased in cerebrospinal fluid (CSF) of AD patients, when compared to a mild cognitive impairment (MCI) group. The presence and generation of this fragment has to be studied in other dementias, namely frontotemporal dementia (FTD).

This work aims to investigate the levels of TrkB-ICD and TrkB-FL in CSF from FTD patients, when compared to an MCI not due to AD (control group). Predictive value of TrkB-FL, TrkB-ICD and TrkB-ICD/TrkB-FL in both AD and FTD was investigated.

FTD patients ($n=7$) comprised individuals with high levels of p -tau and t -tau but deprived of an $A\beta$ -associated pathology, whereas MCI individuals ($n=14$) suffered from cognitive impairments without showing neurodegenerative markers. CSF samples were concentrated and fragments quantified via western-blot.

CSF from FTD patients showed an increase in TrkB-ICD levels, compared to controls ($p=0,0015$ $n=7-14$). Correlations were withdrawn when comparing both p -tau (TrkB-ICD: $r=0,5832$, $n=14$) and t -tau (TrkB-ICD: $r=0,3165$, $n=14$) with TrkB-ICD and TrkB-ICD/TrkB-FL ratio.

ROC analysis revealed TrkB-ICD/TrkB-FL as a potential disease monitoring marker in AD (AUC=0.71, $n=23-46$) and TrkB-ICD in FTD (AUC=0.73, $n=7-14$).

Data show increased levels of TrkB-ICD but not a concomitant increase in TrkB-ICD/TrkB-FL in FTD samples. This suggests different fingerprints and pathophysiological mechanisms among FTD and AD, where both TrkB-ICD and TrkB-ICD/TrkB-FL are significantly increased.

CO-10 - COGNITIVE DECLINE IN ELDERS ENVIRONMENTALLY EXPOSED TO POTENTIALLY TOXIC ELEMENTS

Bianca Gerardo^{1,2,3}; **Marina Cabral-Pinto**³; **Joana Nogueira**^{1,2}; **Agostinho Almeida**⁴; **Edgar Cabral-Pinto**^{4,5}; **Mário R. Simões**^{1,2}; **Sandra Freitas**^{1,2}

1-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention (CINEICC), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Psychological Assessment and Psychometrics Laboratory (PsyAssessmentLab), Faculty of Psychology and Educational Sciences (FPCEUC), Univ Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Geobiotec Research Centre, Department of Geosciences, University of Aveiro, Aveiro, Portugal; 4-LAQV/REQUIMTE, Laboratory of Applied Chemistry, Faculty of Pharmacy, University of Porto, Porto, Portugal; 5-Department of Environmental Health, School of Health, P.Porto, CISA/Research Center in Environment and Health, Porto, Portugal

Introduction: Metals homeostasis is crucial for proper brain functioning. Disruptions in metal levels trigger several deleterious intracellular events that may result in cell loss. Moreover, exposure to toxic metals can lead to neuroinflammation and neuropathology, contributing to neurodegenerative conditions. This study aimed to investigate whether such potentially toxic elements (PTE) are linked to changes in cognitive performance over time in a group of elderly individuals residing in environmentally polluted regions.

Methods: A cohort of 146 elders who were permanent residents of environmental risk areas was recruited. Participants underwent cognitive screening using the Mini Mental State Examination (MMSE). Hair and urine samples were analyzed for biomonitoring the levels of PTE. After a span of 5 years, the cognitive screening was repeated.

Results: There was a significant decline in the cognitive performance from baseline to follow-up ($p<0.001$). On average, participants scored 4.41 points less in the MMSE. Regression analyses conducted to examine the relationship between PTE and cognitive performance showed that aluminium and zinc levels in hair, as well as Aluminium in urine, were significant predictors of MMSE scores after 5 years of the biomonitoring ($p=0.002$). Higher levels of these PTE were associated with poorer cognitive performance at follow-up, while controlling for age, education and supplement intake.

Conclusion: Higher levels of aluminium in different biological samples significantly predict poorer overall cognitive performance five years after the initial biomonitoring. These findings suggest that environmental exposure to aluminium may be a potential risk factor contributing to cognitive decline.

CO-11 - LEWY BODY CO-PATHOLOGY CONTRIBUTES TO FRONTAL LOBE ATROPHY IN ALZHEIMER'S DISEASE AND PRIMARY AGE-RELATED TAUOPATHY (PART)

Francisco Almeida^{1,2,3}; **Tiago Jesus**^{1,2}; **Miguel Quintas-Neves**^{1,2,4}; **Ana Coelho**^{1,2}; **Kathryn Gauthreaux**⁵; **Charles Mock**⁵; **Walter Kukulj**⁵; **John Cray**⁶; **Tiago Gil Oliveira**^{1,2,4}

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

Co-pathology of Alzheimer's disease with Lewy bodies (LB) is frequent and contributes to a differential pattern of cognitive impairment. Primary age-related tauopathy (PART) presents with neurofibrillary tangles in the absence of amyloid-beta plaques, but LBs are also present. However, it is unknown how these proteinopathies contribute to patterns of brain atrophy.

We selected 214 patients with AD neuropathological change (ADNC) without LB, ADNC with LB (ADNC+LB), PART without LB and PART with LB (PART+LB) with ante-mortem MRI from the National Alzheimer's Coordinating Center. Dementia severity was compared using Clinical Dementia Rating Scale Sum-of-Boxes. Cortical and subcortical MRI volume residuals were compared between groups after correction for age.

We found that ADNC, ADNC+LB and PART+LB presented similar levels of dementia severity, whereas PART was the least affected group. MRI revealed atrophy of the right frontal operculum and amygdala in ADNC+LB compared to ADNC. ADNC and ADNC+LB showed increased atrophy across all cortical lobes, hippocampus, amygdala and putamen compared to PART, but no significant differences compared to PART+LB. PART+LB showed higher atrophy of the frontal poles bilaterally, right superior frontal gyrus and putamen and left frontal operculum compared to PART.

Altogether, these results suggest that LB co-pathology contributes to frontal lobe regional atrophy in ADNC and likely drives it in PART. In PART+LB, cognitive impairment might derive from LBs rather than tauopathy. These findings implicate LB pathology in disease severity within PART- and AD-continuums.

CO-12 - CLINICAL AND PATHOLOGICAL CHARACTERISTICS OF AN AUTOPSY PROVEN ALZHEIMER'S DISEASE COHORT

Mariana Vargas¹; Miguel Serôdio²; Inês Reis³; Aurora Rodrigues³; Miguel Pinto³; Ricardo Taipa^{3,4}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3-Portuguese Brain Bank (PBB), Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto

Introduction: Alzheimer's disease (AD) is the leading cause of dementia. In neuropathological studies, "pure" AD (AD pathology without other degenerative/vascular pathology) is extremely rare. We aim to describe the clinical manifestations and neuropathological findings in cases with the neuropathological diagnosis of AD.

Methods: Cases with pathological diagnosis of AD were selected from the PBB. Clinical data was retrieved from clinical records. Neuropathological diagnosis was determined according to the consensus criteria for the different neurodegenerative and vascular pathologies. Descriptive and inferential statistics were performed.

Results: We included 33 cases from 110; 70% males. Age of onset was 58[55-70] years (median, [inter-quartile range]); survival was 8 [5-10] years. AD was the most frequent clinical diagnosis (n=28;85%); followed by Lewy body disease (LBD), mixed dementia, PSP, and unknown. The clinical phenotypes were typical AD (n=14;50%), behavioural variant (n=4;14%), posterior cortical atrophy (n=3;11%), corticobasal syndrome (n=4;14%), and primary progressive aphasia (n=3;11%). The neuropathological diagnosis was AD in 24 cases (73%) and mixed dementia in 9 (27%), namely AD+LBD (n=6;18%) and AD+CVD (n=3;9%). Co-pathology was present in 98%; the most frequent were amyloid angiopathy (n=28;85%), LBD (n=17;52%), and CVD (n=16;40%). A percentage of 66% had 2 or more co-pathologies. DA+DLB cases showed earlier onset (p=0.025) and shorter survival (p=0.033).

Conclusion: Neuropathological series of AD cases show that co-pathologies (58%-98%) and mixed dementia are frequent and increase with age. We found a comparable frequency of mixed dementia and co-pathologies, revealing a considerable burden of co-pathologies even in the younger cohort of patients. It is still unclear how copathologies contribute to clinical manifestations and progression of AD. However, AD+DLB has been associated with earlier age of onset and decrease survival as in our sample.

CO-13 - ALCOHOLISM AS A RISK FACTOR FOR FRONTAL AD

Isabel Monteiro¹; Mariana Coelho¹; Marisa Lima¹; João Durães^{1,2}; Diana Duro¹; Inês Baldeiras^{1,3}; Maria Rosário Almeida⁴; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2}; Isabel Santana^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Center, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine of the University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Neurochemistry Laboratory, Center for Neuroscience and Cell Biology, Coimbra, Portugal; 4-Neurogenetics laboratory, Human Genetics at Center for Neuroscience and Cell Biology, Coimbra, Portugal

Introduction: Alcohol abuse leads to cognitive impairment, manifested by frontal-executive impairment and behavioral changes. Alcohol is already associated with earlier age of on-

set of Alzheimer's Disease (AD) where focal variants are more prevalent. Among them, the Frontal variant of AD (Fv-AD) is particularly interesting in this context, considering that the "frontal phenomenology" and earlier onset could be related to alcoholism through several mechanisms and risk factors.

Our aim was to compare history of alcohol abuse between patients with Fv-AD and those with amnesic forms of AD (A-AD) and with the behavioral-variant of Frontotemporal Dementia (Vb-FTD).

Methods: We selected patients with Fv-AD, A-AD and Vb-FTD (Rascovsky et al., 2011) followed at our center. We reviewed their files and collected demographic (age, age of onset, sex, education), clinical, biochemical, neuropsychological and genetic data. We reviewed history of alcohol abuse, smoking and traumatic brain injury. In univariate analysis, χ -square analysis and independent t-Student comparisons were performed. Statistical significance was set at p<0.05.

Results: We included 146 patients (52.1% male). Mean age of onset was 59.40, and median education was 7.99. 53.3% had biomarkers, and 17.07% of the Vb-FTD had a positive genetic mutation. History of alcohol abuse was more prevalent in Fv-AD patients (20.1%), compared to A-AD (8.8%) and Vb-FTD (3.1%). Also, it was associated with an earlier onset of symptoms. A percentage of 2.5% of the patients had traumatic brain injury, all with history of alcohol abuse.

Conclusion: This work reinforces the causal association between alcohol consumption and early onset of AD. Alcohol abuse seems to increase the risk of Fv-AD.

CO-14 - TOMOGRAFIA DE COERÊNCIA ÓPTICA COMO MARCADOR NÃO INVASIVO DE PATOLOGIA DE DEMÊNCIA DE ALZHEIMER CEREBRAL ANTES DA DEMÊNCIA

Inês Pais¹; André Jorge^{1,2}; Diogo Damas¹; Margarida Dias³; Pedro Fonseca³; Marisa Lima^{1,2}; Diana Duro^{1,2}; Anuschka Silva-Spínola²; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2,4}; João Lemos^{1,2,4}; Inês Baldeiras^{2,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Universidade de Coimbra Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A doença de Alzheimer (DA) é a causa mais comum de demência, sendo importante métodos não- invasivos e rápidos que permitam o seu rastreio na fase de defeito cognitivo ligeiro (DCL). A retina tem-se mostrado um potencial marcador da degenerescência que decorre nesta doença através da diminuição da espessura das suas camadas.

O nosso objetivo foi identificar parâmetros de tomografia coerência óptica (OCT) que permitam identificar os doentes DCL com patologia de DA.

Métodos: Foram incluídos doentes com DCL (critérios Albert,2011) seguidos na consulta de Demências do CHUC, que realizaram PL para avaliação de biomarcadores de demência, realizando adicionalmente OCT macular e disco óptico. Foram colhidos dados demográficos, perfil de biomarcadores (sistema ATN [Jack,2018] e parâmetros de OCT (olho direito). Doentes com patologia ocular relevante foram excluídos.

Resultados: Incluíram-se 64 indivíduos, 67,2% (n=43) do género feminino com idade média de 66±7 anos. 39,1% (n=35) apresentavam perfil de biomarcadores no LCR compatível com

DA (DA+;i.e.A+T+/-N+/-). Os indivíduos DA+ eram significativamente mais velhos (69 ± 6 vs 64 ± 7 , $p=0,004$), não havendo diferenças no género (64% vs 69%, $p=0,433$). Na análise univariada, após ajuste para a idade, a espessura de camada de fibras nervosas retinianas média (94 ± 8 vs 89 ± 9 , $p=0,022$), nasal (76 ± 10 vs 70 ± 11 , $p=0,036$) e superior (113 ± 10 vs 107 ± 12 , $p=0,014$) foi significativamente maior no grupo DA+. Após regressão logística multivariada, verificou-se que a RNFL superior é a melhor variável a distinguir os grupos (OR=1.1[1.0-1.2], $p=0,019$).

Conclusão: Ao contrário do descrito na demência por DA, o aumento de espessura das fibras retinianas na nossa série, putativamente transitório, poderá indicar um estado de maior inflamação a anteceder a progressão para disfunção cognitiva.

CO-15 - INTERNAMENTO HOSPITALAR DE DOENTES IDOSOS NUM SERVIÇO DE NEUROLOGIA: CARACTERIZAÇÃO E FATORES DE RISCO DE MORTALIDADE

André Costa¹; Catarina Borges¹; Mariana Vargas¹; Ana Graça Velon¹

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

Introdução: Atualmente, a esperança média de vida em Portugal ultrapassa os 80 anos de idade. Na população idosa as doenças neurológicas assumem uma prevalência significativa e

são causa de hospitalização, declínio funcional e morte.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo que incluiu os doentes ≥ 80 anos internados num serviço de Neurologia em 2022. Caracterizou-se socio-demograficamente e com variáveis clínicas (fatores de risco vascular, declínio cognitivo, medicação prévia, motivo de admissão) a amostra. A identificação de fatores de risco de mortalidade foi realizada através de análises uni e multivariadas com modelos de regressão logística binária.

Resultados: Incluíram-se 153 doentes (60% mulheres) com uma idade média de $86,58\pm 4,56$ anos. Cerca de 40% padeciam de síndrome demencial, sendo a demência de Alzheimer a mais frequente (75%). A polifarmácia estava presente em $\frac{3}{4}$ dos doentes, sendo que em 28% as benzodiazepinas eram uma das classes prescritas. A existência de demência associou-se significativamente à prescrição de neurolépticos ($p<0,001$). O AVC e o neurotrauma foram os motivos de admissão mais comuns (48% e 29%, respetivamente). Apenas 80% dos doentes retornou ao seu domicílio após alta clínica. A mortalidade intra-hospitalar foi de 15,7%. Em análise multivariada apenas a idade se manteve como fator de risco independente de mortalidade intra-hospitalar ($p<0,019$, OR 1,12, IC 95% 1,02- 1,24).

Conclusão: Pese embora as limitações do nosso trabalho pretendemos alertar os clínicos para a importância da prevenção quaternária neste grupo de doentes. Contrariamente ao descrito na literatura, a demência não demonstrou ser um fator de risco independentemente de mortalidade na nossa amostra.

PROJETOS DE INVESTIGAÇÃO EM CURSO

PROJ-01 - PERTURBAÇÕES NEUROCOGNITIVAS E REPERCUSSÕES NAS FAMÍLIAS: PROTOCOLO DO ESTUDO 10/66 2.0 SVAL/PT – COGCARE

Manuel Gonçalves-Pereira¹; Bárbara Pedrosa^{1,2}; Maria J. Marques³; Conceição Balsinha^{1,3}; Luísa Alves^{1,4}; Rui Albuquerque^{1,4}; Ana Verdelho^{5,6,7}; Emiliano Albanese⁸

1-CHRC, Faculdade de Ciências Médicas/NMS, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Lisbon Institute of Global Mental Health; 3-CHRC, Nova School of Public Health, Universidade Nova de Lisboa, Portugal; 4-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 5-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 6-Hospital de Santa Maria, CHULN; 7-Instituto de Medicina Molecular (IMM) e Instituto de Saúde Ambiental (ISAMB); 8-USI/Università della Svizzera Italiana, Suíça; 9-USF Marginal, ACES Cascais

Introdução: Na Europa, muitos estudos epidemiológicos sobre demência estão a ficar desatualizados. É difícil implementar novos estudos, geralmente dispendiosos e exigindo múltiplos recursos. Também os sistemas de informação são pouco eficientes. Assim, deveríamos desenvolver métodos igualmente válidos, mas mais exequíveis, em epidemiologia comunitária e investigação de serviços, o mesmo se aplicando à avaliação das repercussões familiares. O algoritmo diagnóstico 10/66 Dementia Research Group foi validado internacionalmente e utilizado em Portugal,¹ mas a versão breve (desenvolvida entretanto) só foi testada noutros países.² Pretendemos avaliar a sua valida-

de/exequibilidade numa amostra portuguesa, recolhendo os dados com dispositivos móveis. Adicionalmente, avaliaremos sobrecarga e sofrimento psicológico em familiares- cuidadores.

Métodos: Planeamos avaliar duzentos participantes com o protocolo '10/66 breve' (cuidados primários, consultas hospitalares), aplicando a Entrevista de Zarit e o 'Self-report Questionnaire' aos familiares-cuidadores. A sensibilidade e especificidade da definição de 'caso' (demência) serão estimadas. Finalmente, conduziremos entrevistas semi-estruturadas, com participantes e entrevistadores, avaliando qualitativamente a sua experiência do processo.

Conclusão: Esperamos que este método ajude a estabelecer diagnósticos presuntivos de demência em estudos epidemiológicos e de serviços, de saúde e sociais. Isto poderá diminuir os custos associados à investigação e promover a monitorização da prevalência destes quadros em Portugal.

Referências:

- 1) Gonçalves-Pereira, et al. The prevalence of dementia in a Portuguese community sample: a 10/66 DRG study. BMC Geriatr. 2017;17:261.
- 2) Ibnidris, et al. Italian version of the short 10/66 dementia diagnostic schedule: a validation study. BMJ Open. 2021;11:e045867.

Notas: financiamento FCT, através do CHRC (UIDP/04923/2020); protocolo apresentado, em inglês, no 2023 IPA International Congress.

PROJ-02 - MOLECULAR SIGNATURES UNDERLYING ALZHEIMER'S DISEASE PROTECTION UPON PHOSPHOLIPASE D2 ABLATION

Luísa Santa Marinha^{1,2}; Francisca Vaz Bravo^{1,2}; Rafaela Morais-Ribeiro^{1,2}; Nataliya Trushina³; Nanci Monteiro³; Lidia Bakota³; Vítor Pinto^{1,2}; Roland Brandt³; Tiago Gil Oliveira^{1,2}

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Campus Gualtar, 4710-057 Braga, Portugal; 2-ICVS/3B's-PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal; 3-Department of Neurobiology, University of Osnabrück, Osnabrück, Germany

Introduction: Lipids have been implicated as key mediators of Alzheimer's disease (AD) pathogenesis. The hippocampus is relevant for learning and memory and is impaired in AD. In mammals, there are two main canonical phospholipase D (PLD), PLD1 and PLD2, lipid-modulating enzymes, that convert phosphatidylcholine into phosphatidic acid (PA). Our previous work showed that PLD is necessary for proper organization and functioning of the longitudinal hippocampal axis and that amyloid beta increased the activity of PLD. We also showed that PLD2 ablation had a protective effect at synaptic and behavioral levels in an amyloidogenesis model. In order to further understand the mechanism of protection conferred by PLD2 ablation in AD, we studied its impact in the J20 mouse model.

Methods: We studied hippocampal lipid signatures with mass-spectrometry lipidomics, performed hippocampal dependent behavioral tests and acutely treated J20 mice with pentylentetrazol, and monitored the seizure severity.

Results: We identified lipid signatures according to the seizure score in J20 mice, such as the correlation between PA levels and seizure severity. Interestingly, we observed that PLD2 ablation tends to rescue some memory deficits in these mice. Moreover, we showed that PLD2 ablation lowers the seizure severity in J20 mice.

Conclusion: We continued our previous work regarding the role of PLD in AD and the hippocampal functioning and excitability. Using a different mouse amyloidogenesis model, we reproduced the behavioral deficit protection upon PLD2 ablation and we are currently characterizing the molecular regional hippocampal changes at the proteomic and lipidomic levels to gain further mechanistic insights.

PROJ-03 - DISEASE MODELLING OF FRONTOTEMPORAL DEMENTIA IN HUMAN BRAIN ORGANIDS

Maria Isabel Santana²; Ana Luisa Cardoso³; Ana Maria Cardoso³; Catarina Seabra⁴; Inês Baldeiras⁴; João Durães⁵; Joaquim Cerejeira²; Marisa Lima³; Ricardo Morais⁶; Maria Rosário Almeida¹

1-Neurogenetics Laboratory, Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 3-Institute for Interdisciplinary Research (IIIUC), University of Coimbra, Portugal; 4-CNC—Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal; 5-Dementia Clinic, Neurology Department, University Hospital Center of Coimbra, Portugal; 6-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), Coimbra, Portugal

Frontotemporal Lobar degeneration (FTLD) is the most common dementia in people aged < 60 years, with a devastating prognosis and no effective treatment to delay disease-onset or its progression. FTLD has a significant genetic component and approximately 50% of patients have a family history, with a mutation in one of three main genes: *C9orf72*, *GRN*, *MAPT*. Although mutation frequencies in these genes vary across geographic regions, in Portugal *C9orf72* and *GRN* are the most common genetic cause. Despite the advances in our understanding of the molecular basis of FTLD, there is a need of models that accurately recapitulate the patient's brain changes. The difficulty in harvesting human brain cells and the inability of animal models to accurately recapitulate FTLD neuropathological hallmarks, have contributed for the yet poorly understood disease mechanisms. However, the breakthrough discovery of induced pluripotent stem cells (iPSCs) and the generation of patient-derived cerebral organoids (HCO) now allows the creation of novel in vitro models that better recapitulate cerebral development and neuronal activity. In this project, we proposed to model distinct forms of FTLD in patient-derived cerebral organoids. First, a multidisciplinary approach to perform a deep phenotypical patients characterization included: clinical, neuropsychological, genetic, fluid biomarkers and neuroimaging evaluations. Subsequently, fibroblast cultures from selected patients were employed to generate iPSC lines and then to develop and characterize HCO, aiming to a better understanding of the effect of the specific mutation on the intrinsic properties of brain cells, with the ultimate goal of predicting a trajectory of disease from presymptomatic to symptomatic stages.

E-POSTER

EP-01 - SINTOMAS PSICOLÓGICOS E COMPORTAMENTAIS NA DEMÊNCIA: DESAFIOS E OPORTUNIDADES

Sónia Pereira¹; João Pais¹

1-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introdução: Além dos sintomas cognitivos, estima-se que até cerca de 90% das pessoas com demência apresentem sintomas psicológicos e comportamentais, também designados de sintomas neuropsiquiátricos, no curso da doença, os quais pioram consideravelmente os *outcomes* dos doentes, aumentam a sobrecarga dos cuidadores e os gastos em saúde.

Métodos: Foi realizada uma revisão não-sistemática da literatura através da PubMed/Medline com as palavras-chave: "Dementia", "Behavioral Symptoms", "Psychological Symptoms" e "Therapeutics".

Resultados: A demência é caracterizada pela deterioração cognitiva progressiva, sendo frequentemente acompanhada pela manifestação de sintomas neuropsiquiátricos, tais como depressão, ansiedade, apatia, alterações do sono e apetite, desinibição comportamental, euforia, psicose, agitação ou agressividade.

A abordagem destes sintomas deve ser individualizada, iniciando-se pela abordagem de condições médicas subjacentes, redução ou descontinuação de fármacos/substâncias em curso, assim como alteração de circunstâncias ambientais, que possam estar na origem ou manutenção dos sintomas.

Estratégias não-farmacológicas, como suporte e psicoeducação dos cuidadores, e medidas centradas nos doentes, tais como intervenções multissensoriais, estruturação de rotinas diárias, organização de atividades prazerosas, musicoterapia, psicoterapia, entre outras, devem ser privilegiadas.

Quando as medidas não farmacológicas falham, quando os sintomas são exuberantes ou potencialmente perigosos para os doentes ou terceiros, deve ser ponderado o risco-benefício da introdução de estratégias farmacológicas, usualmente através do uso de antidepressivos, antipsicóticos ou inibidores da acetilcolinesterase.

Conclusão: Os sintomas neuropsiquiátricos são muito frequentes no curso da demência e agravam consideravelmente a qualidade de vida dos doentes e cuidadores, pelo que a sua prevenção e abordagem precoce constituem uma oportunidade única para melhorar os *outcomes* destes doentes.

EP-02 - REVISÃO DO ATUAL REGIME JURÍDICO DO MAIOR ACOMPANHADO NA DEMÊNCIA

Daniela Jeremias¹; Catarina Santos¹; Bárbara Mesquita²

1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Hospital de Cascais

Introdução: Dado o envelhecimento crescente da população e aumento do diagnóstico das síndromes demenciais, prevê-se que as mesmas tenham um impacto significativo nos doentes e respectivas famílias. Neste contexto, o atual regime jurídico do maior acompanhado em Portugal, à semelhança de outros países, tentou harmonizar os procedimentos relativos aos pressupostos clínicos, marcha e temporalidade do processo judicial. Objetiva-se uma reflexão sobre o actual regime do maior acompanhado face à qualidade de vida e proteção jurídica dos idosos com demência.

Métodos: Revisão não sistemática da literatura recorrendo à base de dados científica Pubmed, com resultados em inglês e português publicados nos 5 anos anteriores à data de pesquisa, e ao Diário da República Electrónico (DRE).

Resultados: Várias foram as mudanças do atual regime como é o caso da alteração do termo "anomalia psíquica" para seôzar de saúde, deficiência e comportamento". Pode ainda ser o próprio a acionar o regime e a designar o seu acompanhante legal. O requerimento inicial deve contemplar as futuras medidas de acompanhamento propostas. Estas medidas passam ainda a ser personalizadas relativamente às áreas de incapacidade do doente.

Conclusão: O requerimento do regime do maior acompanhado ocorre, tendencialmente, após o internamento dos doentes. Esta hospitalização é ainda frequentemente motivada por uma ausência de suporte social. Contudo, não parece existir uma diminuição das restrições dos doentes quando aplicado o regime. Pelo supracitado ainda existe um logo percurso a percorrer relativamente à qualidade de vida dos doentes com demência, inclusive os abrangidos por este regime.

EP-03 - DEMÊNCIA ALCÓOLICA: UMA VERDADEIRA ENTIDADE?

José Abrantes¹; Marta Ribeiro¹; Francisca Pais¹; Marta Rebelo¹; Carlos Silva¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: A demência alcoólica enquanto entidade heterogênea tem sido questionada. Afigura-se claro o papel do álcool enquanto neurotóxico e fator independente para o desenvolvimento de demência. Não obstante o crescente número de estudos focados na determinação de etiopatogenias primárias e secundárias da demência, a sua relação com a perturbação do uso do álcool tem sido renegada para segundo plano.

Métodos: Efetuamos uma revisão não sistemática utilizando o PubMed com os termos ["Alcohol" OR "Alcoholic"] AND "Dementia". Foram utilizados artigos, em inglês, publicados nos últimos 10 anos.

Resultados: Várias tentativas de conceptualização da demência alcoólica têm sido realizadas, tanto nos sistemas de classificação DSM e ICD, como por Oslin (1998), sem consenso. Epidemiologicamente estima-se que 10% das demências precoces sejam demências alcoólicas. Apura-se uma maior prevalência em doentes do sexo masculino, solteiros e com antecedentes de várias desintoxicações alcoólicas. Assume-se uma provável etiologia multifatorial envolvendo o défice de tiamina e os efeitos neurotóxicos do álcool: através da excitotoxicidade, desregulação da neurogênese e apoptose. Imagiologicamente observam-se alterações corticais e subcorticais com predomínio no lobo frontal, globalmente inespecíficas. O quadro clínico caracteriza-se essencialmente por desorientação, desinibição e diminuição do autocuidado. Longitudinalmente constata-se uma melhoria após cessação dos consumos alcoólicos.

Conclusão: A demência alcoólica continua a ser uma entidade controversa. Atendendo à prevalência tanto da perturbação do uso do álcool como de síndromes demencial, mais estudos são necessários para entender a validade deste diagnóstico, assim como estabelecimento de critérios específicos e opções terapêuticas específicas.

EP-04 - ANAFRANIL IN OLDER ADULTS: THE OVERLOOKED RISK

Bárbara Mesquita¹; Teresa Oliveira¹; Margarida Fraga¹; Francisca Ribeiro Soares¹; Daniela Jeremias²; Margarida Albuquerque¹; Sofia Paulino¹; Pedro Cintra¹

1-Hospital de Cascais; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introduction: Hyponatremia is a common finding in the geriatric population. It is clinical spectrum includes serious neuropsychiatric symptoms. This paper aims to review the association between the different classes of antidepressants and hyponatremia, particularly clomipramine, and the mechanisms behind it. A brief non-systematic literature review on the topic, illustrated by a case report presentation.

Case Report: A 75-year-old woman, goes to the emergency department (ER) for symptoms of tremors, nausea, anorexia, insomnia and frequent panic attacks. The patient had a psychiatric history of major depressive disorder. Two months before going to the ER the patient stopped taking her antidepressants and 7 days before, she attended a psychiatric consultation because of worsening panic attacks. At this consultation, the patient was prescribed clomipramine (anafranil). Upon evaluation at the ER, blood tests showed a hyponatremia of 120 mEq/L. The majority of scientific publications focus on the SSRI induced hyponatremia but in this clinical case it could be strongly argued that it was the introduction of Anafranil, a tricyclic antidepressant (TCA), the most likely cause of the hyponatremia.

Conclusion: The strongest association between antidepressants and hyponatremia is found in SSRIs. Although other classes particularly if given at the same time or close in time to other antidepressants also increase the risk of hyponatremia specially on the older population. It is fundamental a better awareness and knowledge of the risks of hyponatremia associated with specific (classes of) antidepressants which could guide clinicians in their choice of drug, promoting safer treatments for at-risk patients.

EP-05 - DETERIORAÇÃO COGNITIVA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA NUMA DOENTE CRONICAMENTE IMUNODEPRIMIDA

Daniela Santos Oliveira¹; Luís Ruano¹; Luís Fontão¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

Introdução: Quadros de deterioração cognitiva de instalação rápida devem levantar a hipótese de todas as doenças potencialmente reversíveis, mas, o desenvolvimento de doenças autoimunes em doentes imunodeprimidos, não é habitualmente esperado. Caso clínico de doente com alterações cognitivo-comportamentais de agravamento progressivo.

Caso Clínico: Uma doente de 68 anos, totalmente autónoma, apresentava queixas, com 11 meses de evolução, de perda rápida e progressiva de autonomia, deixando de conduzir e viver sozinha em 2 meses, défices de memória e atenção, desorientação temporal, apraxia, discalculia, depressão, perda ponderal, insónia e alterações comportamentais noturnas. Estava cronicamente imunodeprimida (ciclosporina, micofenolato mofetil e prednisolona diariamente) por transplante renal, 22 anos antes, por doença renal poliquística autossómica dominante. O estudo analítico era normal. O LCR apresentava elevação ligeira da tau total, mas com rácio β 1-42/1-40 amiloide normal; pleocitose linfocítica, índice IgG e proteínas elevadas, com bandas oligoclonais. Detetaram-se anticorpos anti-NMDAR no

soro e LCR. Apresentava RM-CE, EEG, TC toraco- abdomino-pélvica, mamografia, ecografia pélvica e mamária, e PET de corpo inteiro normais. Suspendemos o micofenolato e iniciamos metilprednisolona endovenosa 1 g diariamente durante 5 dias, seguida de prednisolona oral (1 mg/kg). Observamos uma acentuada melhoria cognitiva, progressiva, e reintroduzimos, lentamente, o micofenolato, três semanas depois.

Conclusão: Têm surgido relatos crescentes de encefalite autoimune em doentes cronicamente imunodeprimidos após transplante de órgãos sólidos e, paradoxalmente, os imunossuppressores podem estar envolvidos no seu desenvolvimento. Como este caso demonstra, este diagnóstico deve ser considerado em doentes imunodeprimidos com sintomas neuropsiquiátricos, nomeadamente pós-transplante, sendo um diagnóstico diferencial importante de deterioração cognitiva rapidamente progressiva.

EP-06 - VANISHING WHITE MATTER DISEASE: UM DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR NO ADULTO

Sofia Reis Marques¹; Álvaro Machado¹

1-Hospital de Braga

Introdução: A vanishing white matter disease (VWMD) é um dos distúrbios hereditários da substância branca mais prevalentes na infância. Mais recentemente, uma enorme variedade de fenótipos foi reconhecida, podendo afetar pessoas de qualquer idade.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 46 anos, que dá entrada no serviço de urgência (SU) após um episódio mal caracterizado de perda de consciência. Medicada habitualmente com anti-hipertensor e antidepressivo, sem antecedentes familiares relevantes. Ao exame neurológico sem alterações relevantes, exceto por hiperreflexia generalizada e discreta dismetria dedo-nariz. A tomografia computadorizada (TC) de crânio mostrou extensa doença da substância branca. Foi solicitada ressonância magnética (RM), que levantou a suspeita de leucodistrofia metacromática, mas foram excluídas deficiência de arilsulfatase A, alfa e beta galactosidase. Nas consultas subsequentes revelou um defeito cognitivo leve. A ressonância magnética foi repetida e os achados foram grosseiramente sobrepostos, continuando a mostrar uma área de desmielinização ativa. O painel de doença pequenos vasos foi negativo, mas o teste genético de leucodistrofias revelou uma variante patogénica em homozigotia [c:338G>A p.(Arg113His)] no gene eIF2B.

Conclusão: Este caso retrata um diagnóstico diferencial frequente na doença da substância branca, sendo o primeiro passo definir se estamos perante uma doença adquirida ou hereditária. A idade da doente, apesar de apresentar concomitantemente fatores de risco cerebrovascular, reforçou a hipótese de causa hereditária. A disponibilidade atual de testes e painéis genéticos acelera o diagnóstico, particularmente quando a apresentação clínica e a neuroimagem são ambíguas.

EP-07 - DOENÇA CREUTZFELDT-JAKOB: A EXPERIÊNCIA DE 17 ANOS DE ATIVIDADE DO CENTRO HOSPITAL LISBOA OCIDENTAL

Marta Magriço¹; Bárbara Rodrigues¹; Inês Pinto¹; Marco Fernandes¹; Cláudia Borbinha²; Luísa Alves¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Évora

Introdução: Os dados disponibilizados pela DGS em 2017 estimam que em Portugal a incidência de doença de Creutzfeldt-

-Jakob esporádica (DCJs) possa ser de 2 casos/1 000 000 habitantes/ano. O fenótipo é heterogéneo e inclui compromisso cognitivo, síndrome extrapiramidal, cerebeloso e alterações neuropsiquiátricas. Caracterização dos casos diagnosticados como DCJs provável no Centro Hospitalar Lisboa Ocidental (CHLO).

Métodos: Estudo descritivo, retrospectivo de casos consecutivos de DCJs provável no período compreendido entre Janeiro/2005–Dezembro/2022 no CHLO.

Resultados: Foram incluídos 16 doentes, 11 (73%) do sexo feminino, com uma média de início sintomas de 67,7 anos. O sintoma inaugural mais prevalente foi o desequilíbrio da marcha (n=6;38%), seguido de sintomas relacionados com síndrome extrapiramidal (n=2;12%), alterações cognitivas (n=4;25%) e neuropsiquiátricas (n=4;25%). Ao exame neurológico o achado mais frequente foi ataxia (n=12;75%), mioclonias (n=10;62%) e sinais piramidais (n=7;44%). Ainda a destacar um doente com fenótipo PSP-like e um com doença neurónio motor. Antes do diagnóstico os doentes recorreram em média 2 vezes aos cuidados de saúde. O primeiro contacto médico demorou em média 2,5 meses. Todos os doentes apresentavam 14-3-3 e tau elevada no LCR. O achado eletroencefalográfico mais comum foram complexos periódicos (n=8;50%). 10 doentes apresentavam à admissão restrição DWI em topografia cortical e 5 sinal do pulvinar e envolvimento dos gânglios da base. Realizada pesquisa de polimorfismo codão 129 em 7 doentes, 4 com metionina/valina.

Conclusão: A experiência de 17 anos de atividade assistencial do CHLO ilustra a variabilidade fenotípica da DCJs, realçando a importância de um elevado grau de suspeição clínica para esta entidade.

EP-08 - DFT FAMILIAR ASSOCIADA AO GENE CHMP2B

Sofia Reis Marques¹; Joana Pinto¹; Ana Filipa Santos¹; Álvaro Machado¹

1-Hospital de Braga

Introdução: Cerca de 30% dos doentes com demência frontotemporal (DFT) têm uma história familiar positiva. Os genes mais frequentemente implicados são *chromosome 9 open reading frame 72 (C9orf72)*, *progranulina (GRN)* e *proteína tau associada a microtúbulos (MAPT)*. Apresentamos uma casuística de dois doentes acompanhados na consulta de Memória do Hospital de Braga.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher de 69 anos com história prévia de depressão e uma extensa história familiar de perturbações psiquiátricas e demência de início tardio. A filha relatou uma história de 5 anos de discurso circunloquial e dificuldade no controlo de impulsos. À avaliação formal apresentava raras parafasias e erros de repetição. Os biomarcadores do líquido cefalorraquidiano (LCR) favoreceram uma tauopatia e a avaliação neuropsicológica revelou uma afasia primária progressiva (APP) não fluyente. O painel genético revelou uma variante patogénica [c.493C>T p.(Gln165*)] no gene *CHMP2B*.

Caso 2: A irmã mais velha (75 anos) foi avaliada recentemente por esquecimentos e alteração de comportamento com 4 anos de evolução. Ao exame neurológico não apresentava defeitos na nomeação, repetição ou compreensão, mas era incapaz de escrever frases simples (apesar de não apresentar problemas de leitura). Foi detectada a mesma variante patogénica no gene *CHMP2B*.

Conclusão: Na literatura, as mutações no *CHMP2B* estão restritas a uma grande família dinamarquesa e poucos outros relatos de casos, e até onde sabemos, nunca foram documen-

tadas numa família portuguesa. Este caso também acrescenta dificuldade em resolver o enigma da ligação genótipo-fenótipo na DFT familiar.

EP-10 - DEMENTIA: HOW TO STOP THE DEMON

Francisca Ribeirinho Soares¹; Barbara Mesquita¹; Ana Margarida Fraga¹; Margarida Albuquerque¹; Ana Afonso Quintão²; Daniel Sousa²; João Facucho¹

1-Hospital de Cascais; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introduction: Vascular dementia (VaD) is a common type of dementia. It is caused by impaired blood flow to the brain, with symptoms distinct from other forms of dementia, including difficulty with organization, multitasking, and decision-making. There is growing evidence that cognitive stimulation interventions (CSI) can improve cognitive function in individuals with VaD.

This non-systematic review of the literature aims to understand better how VaD be managed in order to be slowed down.

Methods: A semi-structured review of the literature linking/relating CSI and VaD.

Results: Many recent studies have shown the benefits of CSI in individuals with VaD. One of the more relevant studies assessed the effects of cognitive stimulation therapy (CST) on cognitive and behavioral functioning in individuals with mild to moderate VaD. CST improved cognitive function, for up to 12 months. Other authors investigated the effects of an integrated cognitive stimulation program (ICSP) on the cognitive functions of individuals with VaD. It includes reminiscence therapy, life review therapy, and reality orientation. They found that those who participated in the ICSP experienced improved cognitive function for up to six months. Other clinical interventions showed that collaborative interventions with family caregivers could help improve cognitive function and mood in individuals with VaD.

Conclusion: Current evidence point to the relevance of CSI in delaying cognitive decline, improve cognitive function, and improve the overall quality of life. It is crucial to increase the availability and access to these interventions for individuals with VaD to provide them with the best possible quality of life.

EP-11 - TRANSCRANIAL MAGNETIC STIMULATION FOR TREATMENT OF ALZHEIMER'S DISEASE: A REVIEW

Ana Margarida Fraga¹; Bárbara Mesquita¹; Francisca Ribeirinho¹; Margarida Albuquerque¹; Sofia Paulino¹; Pedro Cintra¹

1-Hospital de Cascais

Introdução: Organização Mundial de Saúde estima que em todo o mundo existam cerca de 47,5 milhões de pessoas com demência. A doença de Alzheimer (DA) representa cerca de 50% a 70% de todos os casos, constituindo uma das formas mais comuns de demência. Esta doença neurodegenerativa caracterizada por um declínio progressivo das funções cognitivas, pode levar a alterações no comportamento e personalidade, com impacto funcional significativo, tornando à medida que a doença avança, os doentes mais dependentes de terceiros. Ainda não existe nenhuma intervenção médica que possa prevenir esta doença, contudo a comunidade científica tem procurado estratégias que melhorem a qualidade de vida destes doentes, com estudos a apontar para o potencial das terapias físicas como a estimulação magnética transcraniana (TMS).

Métodos: Revisão não sistemática da literatura na base de dados PubMed com os termos "transcranial magnetic stimula-

tion", "Alzheimer's disease", "cognition" e "treatment".

Resultados: A comunidade científica tem procurado, ao longo dos últimos anos, investigar o papel da TMS no tratamento da DA. Os protocolos desta técnica de estimulação cerebral não invasiva em doentes com DA têm apresentado resultados promissores na memória e cognição não existindo, contudo, evidência da eficácia a longo prazo. Para além disto, ainda não estão bem compreendidos os mecanismos subjacentes, acreditando-se à estimulação e inibição neuronal, com impacto na acumulação de amilóides em determinadas áreas corticais.

Conclusão: Embora os resultados sejam promissores, os estudos são escassos, com amostras pequenas. Neste sentido, são necessários mais ensaios clínicos, bem delineados e com amostras e resultados mais robustos.

EP-12 - FENÓTIPO DE ATROFIA CORTICAL POSTERIOR POR MUTAÇÃO NO GENE GRN

Maria Gomes¹; Miguel Saianda Duarte²; Joana Vitor²; Armando Sena³; Joana Morgado²; José Vale²

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 3-Centro de Investigação Interdisciplinar Egas Moniz (CiiEM), Instituto Universitário Egas Moniz, Monte de Caparica, Portugal

Introdução: Embora as mutações no gene da progranulina (GRN) se associem a fenótipos de demência fronto-temporal, a análise genética tem alargado o espectro clínico. A apresentação como atrofia cortical posterior (ACP) manifestando-se por distúrbios visuais e afeção de outras funções cognitivas posteriores, é particularmente rara. Os autores apresentam um caso de ACP por mutação GRN, cuja manifestação inicial foi apraxia do vestir. Descrição de caso clínico (com vídeo) e revisão da literatura.

Caso Clínico: Mulher, 62 anos, com dificuldade progressiva na orientação das peças de roupa e na visão desde há um ano. Na observação tinha defeito cognitivo de predomínio visuoespacial e visuoperceptivo, e marcada apraxia do vestir. História de demência em três membros da família materna. A RM cerebral revelou a presença de atrofia parieto-temporo-occipital de predomínio direito; LCR com β -amilóide-42 e p-tau normais, t-tau aumentada; PET 18F-FDG com hipometabolismo fronto-parieto-temporal mais à direita; e PET 11C-PiB negativo; cintigrafia 123I-ioflupano compatível com defeito bilateral de transporte da dopamina pré-sináptico. Face aos exames e à história familiar, foi realizado teste genético de degenerescência lobar frontotemporal identificando-se variante c.900_901dup (p.Ser301fs) em heterozigotia no gene GRN.

Na revisão da literatura foram encontrados 4 casos de ACP associados a mutações GRN, sendo feita análise comparativa.

Conclusão: Descreve-se uma apresentação de doença rara associada a mutação no gene GRN. A variante genética deste caso não está ainda descrita e conduz a uma proteína truncada. Este trabalho pretende salientar a importância do estudo do gene GRN em apresentações com demência atípica, particularmente se história familiar.

EP-13 - O PAPEL DO LÍLIO NA PREVENÇÃO DA DEMÊNCIA: PERSPETIVAS FUTURAS À LUZ DA EVIDÊNCIA ATUAL

João Alves Leal¹; Joana Moura¹; Inês Lopes¹; Diogo Seabra¹; João Cunha¹; Tiago Rocha¹; Sandra Torres¹; Rute Cajão¹

1-Centro Hospitalar Barreiro Montijo, E.P. E.

Introdução: O lítio é um fármaco utilizado em Psiquiatria desde o século XIX, sendo que a sua utilização como estabilizador de humor em episódios maníacos se estabeleceu em finais da década de 40, permanecendo um fármaco usual na prática clínica vigente. O lítio tem a capacidade de inibir a enzima GSK-3 (*glycogen synthase kinase-3*), a qual promove a morte celular através da sua atividade pro-apoptótica e está envolvida na patogénese da doença de Alzheimer.

O presente trabalho propõe-se a compreender a associação entre o tratamento com lítio e a prevenção de quadros demenciais com base na evidência científica atual.

Métodos: Revisão não sistemática da literatura existente através dos termos 'Lithium', 'Dementia' e 'Prevention'.

Resultados: A evidência científica atual demonstra que o tratamento com lítio está associado a um menor risco de desenvolvimento de quadros demenciais, principalmente doença de Alzheimer e demência vascular. Contudo, grande parte dos estudos existentes englobam doentes com o diagnóstico de perturbação afetiva bipolar, a qual é um fator de risco importante para o desenvolvimento de demência.

Em termos neurobiológicos, hipotetiza-se que a inibição da enzima GSK-3 pelo lítio permite ativar mecanismos neuroprotetores ao nível da plasticidade celular.

Conclusão: A demência é uma das principais causas de morte e incapacidade nas populações ocidentais, sendo que a possibilidade da utilização do lítio na prevenção desta patologia teria um grande impacto em termos de saúde pública. Contudo, apesar da evidência suportar a hipótese deste fármaco possuir propriedades neuroprotetoras, são necessários mais estudos para corroborar esta hipótese.

EP-16 - AFASIAS PRIMÁRIAS PROGRESSIVAS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO?

Danna Krupka¹; Vítor Mendes Ferreira¹; Inês Carmo e Pinto¹; Bárbara Rofigues¹; Carolina Gonçalves¹; Luísa Alves¹

1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental-Hospital de Egas Moniz-Serviço de Neurologia

Introdução: As afasias primárias progressivas (APP) são distúrbios raros que se manifestam com perturbação da linguagem. Estas podem afetar indivíduos mais jovens dando origem a erros e atrasos no diagnóstico quando os sintomas são erroneamente atribuídos a patologia psiquiátrica.

O objetivo do estudo foi caracterizar os indivíduos com diagnóstico de APP seguidos em consulta externa de Neurologia de um centro terciário. Determinar o tempo que decorre desde a primeira consulta até ao diagnóstico.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo dos doentes seguidos em consulta de Neurologia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental entre os anos 2015-2023. Os dados foram colhidos através da informação dos processos clínicos dos doentes que cumpriam critérios de diagnóstico para APP.

Resultados: Foram incluídos 24 doentes, dos quais 14 do sexo feminino e idade média de 74,4 anos. A idade média dos primeiros sintomas foi de 68 anos. Correspondiam a afasias logopénicas, 75% (N=18), 17% a afasias primárias não fluentes (N=4) e 8% a afasias semânticas (N=2); 92% dos doentes tinha atrofia seletiva na imagiologia cerebral. Em 25% (N=6) o diagnóstico inicial foi de uma perturbação da ansiedade ou depressão, sendo este grupo caracterizado por uma população mais jovem (idade média de início sintomático pelos 59,5 anos) e 5 apresentavam antecedentes psiquiátricos. O atraso no diagnóstico correspondeu a uma média de 31,7 meses, em comparação com o grupo cujo diagnóstico inicial não foi psiquiátrico, média 1,9 meses.

Conclusão: As APP são um desafio diagnóstico, podendo ser confundidas com sintomatologia ansiosa/depressiva no seu estágio inicial, principalmente em doentes mais jovens e com antecedentes psiquiátricos.

EP-17 - PERTURBAÇÃO COGNITIVA EM IDADE JOVEM: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Carolina Gonçalves¹; Gonçalo Cabral¹; Carolina Almeida¹; Diogo Rodrigues¹; Luísa Gonçalves¹

1-Hospital Egas Moniz

Introdução: A investigação de quadros de deterioração cognitiva em idade jovem é desafiante. Por vezes representam apresentações atípicas de patologia neurodegenerativa, o que complica o diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Mulher de 46 anos, melanodérmica, sem antecedentes ou história familiar neuropsiquiátricos. Em 2015, inicia quadro de défice mnésico e disfunção executiva ao qual se somam, posteriormente, alterações do comportamento, apatia e tristeza, seguidas de ideias delirantes persecutórias e evolução para dependência nas AVD. Em 2020 verifica-se instalação rapidamente progressiva de maior prostração e abulia, culminando em mutismo acinético.

Ao exame neurológico, destacavam-se mioclonias generalizadas, sinais piramidais e extrapiramidais. Perante quadro de declínio cognitivo rapidamente progressivo em doente jovem, realizada investigação complementar extensa. RM-CE seriadas revelaram múltiplas micro-hemorragias cortico-piais e justa-corticais, a par de lesões da substância branca, assim como atrofia generalizada de predomínio hipocámpico. No estudo de LCR, destacavam-se proteína 14.3.3 negativa, ligeira diminuição da A β 42 com rácio A β 42/A β 40 preservado, aumento ligeiro de tau (total e fosforilada). EEG seriados mostraram complexos periódicos generalizados a 1-2Hz. Estudo genético de demências identificou uma mutação patogénica no gene *PSEN1*. A doente faleceu cerca de 5 anos após os primeiros sintomas, encontrando-se o relatório de autópsia ainda pendente.

Conclusão: Mutações no gene *PSEN1* representam a principal causa de doença de Alzheimer hereditária de início precoce, mas estão também associadas a quadros de demência frontotemporal e a angiopatia amilóide cerebral. Os dados da autópsia revelam-se essenciais na caracterização da patologia cerebral da doente.

EP-18 - BIOMARCADORES NA DEMÊNCIA FRONTOTEMPORAL E DEMÊNCIA DE ALZHEIMER: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Inês Carmo e Pinto¹; Bárbara Rodrigues¹; Danna Krupka¹; Vítor Mendes Ferreira¹; Carolina Gonçalves¹; Luísa Alves¹; Alexandre Mendonça²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: A distinção entre demência frontotemporal (DFT) e demência de Alzheimer (DA) pode ser desafiante atendendo à sobreposição epidemiológica, clínica e patológica que existe entre ambas. Os biomarcadores de líquido cefalorraquidiano (LCR) como beta-amiloide (A β 42, A β 40), tau total

(t-tau), tau fosforilada (p-tau) e neurofilamento de cadeia leve (Nfl) ajudam no diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Homem, 71 anos, bancário aposentado, seguido em consulta de Psiquiatria e posteriormente de Neurologia por quadro depressivo e ideação delirante. Dos antecedentes familiares, destaca-se mãe com demência de início precoce e irmão com esclerose lateral amiotrófica. Da investigação diagnóstica realizada, a TC cranioencefálica revelou atrofia cerebral de predomínio temporal direito, a avaliação neuropsicológica evidenciou defeitos em múltiplos domínios cognitivos e o estudo genético não identificou alterações, inclusivamente no gene *C9orf72*. Por progressão clínica para dependência total em meses, foi internado para investigação etiológica. Dos exames realizados, destacam-se os resultados dos biomarcadores: t-tau 707 pg/mL, p-tau 87,3 pg/mL, razão A β 42/A β 40 0,063, Nfl 10781 pg/mL. Equacionaram-se como hipóteses diagnósticas DA variante comportamental/disexecutiva e DFT variante comportamental, tendo-se assumido que o padrão de positividade dos biomarcadores era sugestivo desta última.

Conclusão: Este caso ilustra o papel que os biomarcadores podem desempenhar na distinção de DA e DFT. Se, por um lado, rácios A β 42/A β 40 reduzidos são particularmente úteis na identificação de doentes com DA, por outro lado, níveis elevados de Nfl suportam o diagnóstico de DFT. Os biomarcadores de LCR contribuem para o esclarecimento do diagnóstico etiológico e para a decisão da melhor abordagem terapêutica para estes doentes.

EP-19 - UTILIDADE DO MEMORY INDEX SCORE (MIS)

Olga Ribeiro¹; Carolina Gonçalves¹; Cláudia Borbinha²; Sandra Cardoso³; Luísa Alves^{1,4}

1-Hospital Egas Moniz; 2-Hospital do Espírito Santo; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 4-NOVA Medical School

Introdução: O *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA) permite fazer uma breve avaliação a indivíduos em que há suspeita de défice cognitivo ligeiro. O *Memory Index Score* (MIS), calculado com base na evocação das 5 palavras do MoCA, tendo em conta o benefício ou não de pistas, permite aferir o defeito de memória chamado hipocámpico. O *Free and Cued Selective Reminding Test* (FCSRT) está recomendado para detectar precocemente o síndrome amnésico do tipo hipocámpico na doença de Alzheimer típica. Face à escassez de recursos humanos, seria desejável conseguir seleccionar os doentes que carecem de avaliação através do FCSRT.

Pretendeu-se avaliar em que medida o MIS permite decidir quem deve ser avaliado através do FCSRT.

Métodos: Analisados indivíduos da consulta do Hospital de Egas Moniz (HEM) por queixas cognitivas entre janeiro de 2019 e dezembro de 2022. Analisámos a relação entre o valor do MIS e a pontuação (patológica- abaixo de 35 ou não) na evocação imediata total (livre e guiada) do FCSRT (FCSRT-EIT).

Resultados: Incluídos 79 doentes, (40,5% sexo feminino), com idades compreendidas entre os 40 e 86 anos e nível de escolaridade entre os 4 e 20 anos. Média do score total no MoCA: 21,5. Todos os doentes cujo score do MIS foi inferior ou igual a 5 tinham valores patológicos no FCSRT-EIT.

Conclusão: Se considerarmos que o FCSRT-EIT é a prova gold standard para detecção de defeito de memória do tipo hipocámpico, os doentes com valores \leq 5 no MIS podem ser dispensados da realização do FCSRT.

EP-21 - COGNIÇÃO SOCIAL EM EM INICIAL

Catarina Chester¹; Inês Brás Marques¹; Renato Oliveira¹;
Gonçalo Pinho¹; Dina Silva¹
1-Hospital da Luz Lisboa

Introduction: Cognitive impairment is well recognized in multiple sclerosis (MS), occurring in 40%-70% of patients during the disease. Additionally, social cognition (SC) is being recognized to be impaired in MS, but is still underinvestigated in early stages of MS. This study aims to characterize SC in early Relapsing-remitting MS (RRMS).

Methods: A total of 38 RRMS patients with ≤ 5 years of disease duration and 38 healthy controls matched for age, gender and educational level were included. Clinical assessment and comprehensive neuropsychological evaluation were performed. SC was tested with Reading the Mind in the Eyes Test (RMET) and Faux Pas (FP) Test for Theory of Mind (TOM) assessment and Emotion Recognition Task (ERT) for emotion recognition evaluation. Depression, anxiety, fatigue and quality of life (QoL) were also assessed.

Results: RRMS patients (age 34.8 ± 8.7 years, disease duration 1.9 ± 1.3 years and median EDSS 1.75), performed lower than controls on TOM assessment, namely on RMET and on FP test, but no significant difference was found on ERT. FP and ERT performance correlated with cognitive executive functions, however RMET had no significant correlations with other cognitive tests. FP detection was associated with mental QoL ($r=0,37, p=0,02$). SC had no significant correlation with age, education, disease duration, physical disability, depression, anxiety or fatigue.

Conclusion: Our study shows SC is already impaired in early MS stages, namely TOM deficits. This impairment affects social interactions and integration and reduces QoL. This study highlights the importance of assessing SC early in the disease and the need to develop early cognitive rehabilitation strategies also addressing SC.

EP-22 - INTERNAMENTO INVOLUNTÁRIO NAS DEMÊNCIAS: UMA MEDIDA COM IMPLICAÇÕES PROGNÓSTICAS

Beatriz Fonseca Silva¹; Pedro Felgueiras¹; Luísa Santa-Marinha¹;
André Oliveira¹
1-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: As síndromes demenciais englobam variados sintomas psiquiátricos que podem representar um desafio para as famílias e cuidadores dos doentes. Frequentemente, estes doentes são internados em regime compulsivo em enfermarias psiquiátricas para controlo sintomático. O objetivo deste estudo é analisar os internamentos por demência, particularmente os realizados em regime compulsivo, e as suas eventuais implicações.

Métodos: Estudo observacional transversal em doentes com demência internados no Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho entre 2018-2022. Dados recolhidos por consulta dos processos clínicos.

Resultados: Constatou-se que 107 doentes foram internados com diagnóstico de síndrome demencial, dos quais 69,2% (n=74) em regime voluntário e 30,8% (n=33) compulsivo. A distribuição por sexo foi semelhante (52,3% masculino vs 47,6% feminino). A média de idades foi de 74,1 anos e de duração de internamento de 58,4 dias. No total, 56,1% dos doentes apresentaram pelo menos uma intercorrência não psiquiátrica no decorrer do internamento. Globalmente, doentes internados compulsivamente apresentaram maior prevalência de intercor-

rências (72,7% vs 48,6%), em particular intercorrência infecciosa (60,6% vs 35,1%), com diferenças estatisticamente significativas ($p=0,02$ e $p=0,014$, respetivamente).

Conclusão: Doentes internados compulsivamente apresentaram maior incidência de *outcomes* clínicos negativos. É fundamental ponderar a eficácia e utilidade do internamento involuntário em doentes que, decorrente da sua perturbação neurocognitiva, não possuem o discernimento para avaliar o sentido e alcance do consentimento do tratamento. Deve ainda ser realizada uma avaliação dos potenciais motivos para estas diferenças de *outcome*, nomeadamente uma exclusão incompleta de causa orgânica em quadros de apresentação neuropsiquiátrica.

EP-23 - PSICOSE DE INÍCIO TARDIO COMO PRÓDROMO DE DEMÊNCIA?

Pedro Felgueiras¹; Beatriz Fonseca Silva¹; Luísa Santa Marinha¹;
Raquel Ribeiro Silva¹
1-Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A Psicose de início tardio inclui os conceitos de *late-onset* (40-60 anos) e *very-late onset* (> 60 anos) *psychosis*. A evidência que suporta a existência desta entidade aponta diferenças na apresentação psicopatológica e na marcha diagnóstica e terapêutica.

Não se encontra esclarecido se a psicose que surge na faixa etária do idoso se trata de uma manifestação particular da Esquizofrenia (subtipo de Esquizofrenia) ou se representa uma doença distinta da psicose esquizofrénica típica.

Métodos: Estudo observacional coorte retrospectivo. Amostra por conveniência: 34 doentes internados no Serviço de Psiquiatria entre 2013 e 2018 com um primeiro episódio psicótico (EP) após os 60 anos de idade.

Resultados: Evidência sugere que um quadro de psicose com início após os 60 anos de idade pode estar associado ao diagnóstico de demência.

Na amostra selecionada, 14 doentes (40%) viram convertido o diagnóstico para demência nos 10 anos seguintes ao primeiro EP. Dos indivíduos, 50% era do sexo feminino. Média de idades 68,8 anos. Idade mínima 60 anos; idade máxima 80 anos.

Estes dados enquadram-se nos resultados de vários outros estudos relativos à conversão diagnóstica destes quadros clínicos para demência, em diferentes períodos de *follow-up*: 35% aos 3 anos; de 25% de doentes readmitidos após primeiro EP, aos 2 anos, 30% teve diagnóstico revisto para demência.

Conclusão: Se uma psicose de início tardio é fator precipitante ou um estadioprodrômico de um processo demencial é uma questão ainda por esclarecer.

São necessários estudos prospetivos relativamente ao tratamento destes doentes para definição de *guidelines* terapêuticas específicas.

EP-24 - INTERVENÇÃO MULTIDISCIPLINAR EM CASOS AVANÇADOS DE DOENÇA DE ALZHEIMER EM DOMICÍLIO

Mariana Gomes¹; Carolina Matos¹
1-MCare

Introdução: A doença de Alzheimer (DA), caracterizada por alterações de memória e uma ou mais perturbações cognitivas, evolui, em fase avançada, para alterações graves de linguagem, dependência motora, dificuldades de atenção, raciocínio, orientação, humor e personalidade. Muitas destas, já não esta-

bilizadas com tratamento farmacológico. Este, aliado à intervenção não farmacológica, estimula as capacidades da pessoa, promovendo a sua qualidade de vida e autonomia.

Este estudo documenta duas pessoas com DA com evolução há pelo menos 10 anos, acompanhadas em domicílio, com intervenção nas áreas de Terapia Ocupacional e Fisioterapia, de forma longitudinal, ainda a decorrer.

Método: Duas pessoas do género feminino, de 85 anos de idade, com diagnóstico de DA em fase avançada. As áreas de intervenção realizaram uma avaliação formal através de uma tabela de observação, tendo por base atividades funcionais, pela impossibilidade da aplicação de provas validadas devido ao estadio avançado das pessoas. Como intervenção, realizaram-se sessões centradas em atividades de vida diária e atividades significativas, envolvendo estímulo cognitivo, sensorial e motor.

Resultados: Realizaram-se 12 sessões de intervenção, com cada uma das pessoas, observando-se melhorias da iniciativa verbal, mobilidade global, envolvimento e participação, atenção, iniciativa e resolução de problemas.

Conclusão: A intervenção não farmacológica, no contexto natural da pessoa, mesmo que a iniciar em fase avançada, promove o envolvimento e autonomia nas atividades diárias, ainda que restrinja a novos desafios e capacidade de se adaptar. O papel da família identificou-se como determinante para a evolução clínica da pessoa.

EP-25 - A DOR NAS DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS: O SINTOMA NEGLIGENCIADO

Carolina Pinto-Gouveia¹; Joana Marques-Pinto¹; Ana Carolina Pires¹; Susana Renca¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O envelhecimento da população mundial levou ao aumento da prevalência das doenças neurodegenerativas, como a doença de Alzheimer (DA) e a doença de Parkinson (DP), cujo tratamento é dirigido sobretudo às dimensões cognitiva e motora, respectivamente. Contudo, uma proporção significativa dos indivíduos com DA e DP sofre de dor crónica de etiologia variável. Pretendemos assim destacar a relevância da avaliação e do tratamento adequado da dor na abordagem destes indivíduos.

Métodos: Revisão narrativa da literatura.

Resultados: Globalmente, a prevalência da dor crónica na demência situa-se entre 30% a 80%. Vários estudos fisiopatológicos sobre estímulos nocivos têm demonstrado um processamento alterado da dor na DA e DP, comparativamente a controlos saudáveis. Todavia, os efeitos da neurodegeneração na experiência da dor ainda não estão totalmente esclarecidos. Um dos possíveis mecanismos fisiopatológicos apontados foi a ocorrência de dano cerebral generalizado no decurso da doença, que poderá afectar mais intensamente as vias descendentes de modulação da dor, ainda em fases ligeiras a moderadas da doença, o que consequentemente levaria à redução do controlo inibitório sobre o sistema da dor e ao aumento do processamento da dor. Importa ainda referir que o tratamento ineficaz das queixas de dor constitui um factor determinante para o surgimento/agravamento dos sintomas neuropsiquiátricos.

Conclusão: A dor nas doenças neurodegenerativas continua a ser mal compreendida e negligenciada. A dor precisa de ser melhor avaliada e plenamente considerada na gestão global destas doenças, em que um tratamento direccionado a estas queixas pode ter um impacto positivo na carga global da doença.

EP-26 - NEW LOW-DOSE CURCUMIN DERIVATIVES PREVENT NEUROINFLAMMATION IN ALZHEIMER'S DISEASE

Beatriz Rodrigues¹, Eduarda Ventura¹, Patrícia Moreira², Rosa Resende², Armanda E. Santos^{1,2}, Cláudia Pereira², Maria Teresa Cruz^{1,2}, Maria Paula Robalo^{3,4}, Ana Silva², Sónia Silva^{1,5}

1-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-CQE, Complexo I, Instituto Superior Técnico, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 4-Instituto Superior de Engenharia de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa, Lisbon, Portugal; 5-Coimbra Institute of Clinical and Biomedical Research, Faculty of Medicine and Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal.

Introduction: Curcumin has been suggested as a promising treatment for Alzheimer's disease (AD), due to its ability to inhibit the formation and extension of A β aggregates and destabilize pre-formed aggregates. However, its low bioavailability has limited its therapeutic use. Two curcumin derivatives were synthesized to improve low-dose efficacy.

Methods: The anti-inflammatory effects of curcumin derivatives (AL20 and AL27) were evaluated *in vitro*, using BV-2 cells exposed to lipopolysaccharide as a neuroinflammation cell model and, *in vivo*, using APP^{swe}/PSEN1^{dE9} mice model and their wild-type counterpart. One-year-old animals were orally administered with AL27 (50 mg/kg/day) or vehicle for one month.

Results: Both molecules significantly reduced nitric oxide (NO) production and the protein levels of inducible NO synthase, Pro-interleukin-1 β and cyclooxygenase-2 (only AL27), in lipopolysaccharide-exposed BV-2 cells (compared to the vehicle). Both derivatives induced I κ B- α phosphorylation suggesting a sustained NF- κ B activation. *In vivo*, AL27 significantly decreased Pro-IL-1 β protein levels in the hippocampus (no significance in the prefrontal cortex).

Conclusion: These data suggest that both curcumin derivatives at low doses seem more effective in neuroinflammation in AD than curcumin.

EP-27 - INTERVENÇÃO DE ESTIMULAÇÃO COGNITIVA ATRAVÉS DE MEIOS AUDIOVISUAIS (ESTUDO DE CASO)

Diogo Mendonça¹

1-NeuroSer

A COVID-19 dificultou de forma generalizada o acesso a cuidados de saúde, sendo que houve a necessidade da interrupção de planos de intervenção não-farmacológicos, dado as medidas preventivas e de isolamento adotadas. A intervenção em teleterapia, utilizando a tecnologia audiovisual surgiu como uma possível ferramenta de compensação e aproximação, de forma a garantir a continuidade dos planos de intervenção realizados anteriormente. A estimulação cognitiva (EC) é uma das terapias não farmacológicas utilizadas com vista a potenciar e/ou atenuar défices cognitivos.

O presente póster tem por objetivo relatar um estudo de caso de uma pessoa com diagnóstico de demência com acompanhamento em estimulação cognitiva exclusivamente através de meios audiovisuais durante 12 meses.

O presente caso relata uma utente do sexo feminino, de 82 anos e formação académica em Biologia, com diagnóstico de

provável doença de Alzheimer. O perfil cognitivo era caracterizado por dificuldades atencionais, executivas e de evocação da informação com manutenção do reconhecimento. A estimulação foi focada, nas alterações cognitivas acima mencionadas, mas também numa exposição global em todas as funções cognitivas, com recurso a diversos meios de intervenção, como exposição visual, sonora, escrita, e objetos domésticos, sem adjudicar dos conceitos tradicionais como orientação para a realidade e reminiscências. Após os 12 meses de intervenção a reavaliação evidenciou melhorias significativas, para níveis normativos nos domínios supramencionados, com exceção na evocação espontânea, mantendo benefício do reconhecimento.

EP-28 - O EFEITO DE ANIMACIDADE: ESTUDO COMPARATIVO ENTRE ADULTOS IDOSOS E ADULTOS JOVENS

Vanessa Girão¹; Maria Salomé Pinho¹

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade de Coimbra

O efeito de animacidade diz respeito a uma vantagem do processamento mnésico de estímulos referentes a coisas animadas por comparação com estímulos relativos a coisas inanimadas. Devido ao declínio da memória episódica e das funções executivas, associado ao envelhecimento, poder-se-ia supor que o efeito de animacidade se encontrasse reduzido em adultos idosos. No estudo foi solicitado a 70 participantes, divididos em dois grupos etários (35 adultos idosos e 35 adultos jovens), que realizassem uma tarefa de evocação livre, após a exposição de uma lista de 24 palavras (12 referentes a coisas animadas e 12 relativas a coisas inanimadas). Esta tarefa experimental de memória de palavras teve como objetivo perceber se em adultos idosos, sem declínio cognitivo, sem sintomatologia depressiva, com autonomia funcional e escolaridade igual ou superior à antiga quarta classe, se observa o efeito de animacidade. O desempenho mnésico dos adultos idosos foi ainda comparado com os resultados dos adultos jovens (sem sintomatologia depressiva), de forma a averiguar se o efeito de animacidade seria mais proeminente nos adultos jovens. Os resultados obtidos mostraram que as palavras referentes a objetos animados são mais evocadas do que as palavras que remetem para objetos inanimados. Não foi registado, para a categoria de palavras animadas, um efeito diferenciado do desempenho mnésico dos adultos jovens *versus* idosos, nem uma relação entre a aptidão verbal e o efeito de animacidade em qualquer dos grupos etários. O processamento baseado na animacidade poderá, então, ser utilizado para promover a evocação de material verbal em adultos idosos.

EP-29 - CADASIL E PSIQUIATRIA: UM DIAGNÓSTICO ACIDENTAL

Iara Santos¹; João Brás¹; Francisco Cunha¹; Rui Andrade¹; Nuno Castro¹; Joana Abreu¹; Eliana Almeida¹; Rui Vaz¹; Joana Martins¹; Rui Sousa¹; Bruna Melo¹

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Introdução: A arteriopatia autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL), é a doença hereditária de pequenos vasos mais comum. As perturbações cognitivas, do humor e comportamentais constituem traços fenotípicos característicos da doença.

Métodos: Consulta do processo clínico de um doente, pesquisa bibliográfica, não sistemática, na base de dados PubMed®

utilizando os termo-chave “CADASIL” e “*neuropsychiatric manifestations in CADASIL*”.

Resultados: Apresentamos o caso clínico de um homem de 53 anos, divorciado há seis meses, desempregado há dois anos, a residir com a mãe há duas semanas, trazido ao Serviço de Urgência de Psiquiatria no Centro Hospitalar Tondela-Viseu por heteroagressividade, conduta perigosa para o próprio, desorientação, desorganização do pensamento e indiferença afetiva, com dois anos de evolução e agravamento nos últimos seis meses. Apresenta antecedentes familiares paternos de demência não especificada. Após colaboração da especialidade de Neurologia, perante o quadro de deterioração cognitiva de predomínio executivo, com alteração comportamental marcada e os achados em tomografia axial computadorizada – crânio encefálica, foi colocada como hipótese diagnóstica mais provável, CADASIL. O doente ficou internado no serviço de Psiquiatria para contenção comportamental e estudo etiológico.

Conclusão: Os sintomas psiquiátricos podem ser a forma de apresentação inaugural de CADASIL, podendo levar a atrasos no diagnóstico. Assim, compreende-se que em serviços de psiquiatria, este diagnóstico surja de forma acidental, através de alterações imagiológicas ou pela ausência de resposta adequada a tratamentos psicofarmacológicos. Não há tratamento modificador de doença, sendo a sua gestão sobretudo sintomática. Pelo seu caráter autossómico dominante, os familiares devem realizar aconselhamento genético.

EP-30 - A LINHA QUE (NÃO) SEPARA A DEMÊNCIA FRONTOTEMPORAL DA DOENÇA AFETIVA BIPOLAR

Iara Santos¹; Joana Abreu¹; Eliana Almeida¹; Francisco Cunha¹; Nuno Castro¹; Rui Andrade¹; Joana Martins¹; Rui Vaz¹; Rui Sousa¹; João Brás¹; Bruna Melo¹

1-Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Introdução: A demência frontotemporal (DFT) é uma perturbação neurodegenerativa caracterizada pela degeneração neuronal dos lobos frontal e temporal anterior do cérebro. As manifestações clínicas da DFT são variáveis, uma vez que estão em relação com as áreas cerebrais afetadas. As três variantes mais comuns são a variante comportamental (DFTc), a afasia progressiva não fluente e a demência semântica.

Métodos: Pesquisa bibliográfica, não sistemática, na base de dados PubMed® utilizando os termo-chave “*frontotemporal dementia*” e descrição de caso clínico.

Resultados: Apresentamos o caso clínico de um doente de 74 anos, conduzido ao Serviço de Urgência de Psiquiatria do Centro Hospitalar Tondela-Viseu por quadro clínico, com dois meses de evolução, de agitação psicomotora, gastos excessivos de dinheiro, fuga de ideias, delírios megalómanos, humor disfórico, labilidade emocional, insónia e anorexia. Foi internado involuntariamente com o diagnóstico provisório de doença afetiva bipolar (DAB). Após o início da investigação etiológica, a hipótese mais provável permutou para DFTc.

Conclusão: Este caso expõe os desafios do diagnóstico diferencial entre DFTc e a DAB. Percebe-se que a sobreposição de manifestações clínicas de DFTc e de DAB são significativas, cumprindo os critérios diagnósticos para ambas. Neste caso, será necessária uma avaliação longitudinal, revestindo-se de importância a colaboração entre Psiquiatria e Neurologia, no sentido de chegar ao diagnóstico definitivo ou admitir a existência de ambos em comorbilidade. Há um longo caminho a percorrer para integrar estudos genéticos, caracterização neuropsicológica e fenótipos de neuroimagem como marcadores

para diagnóstico, gestão precoce e para melhor compreensão da relação entre DAB e DFTc.

EP-31 - SHEDDING LIGHT ON BDNF/TRKB-FL SYSTEM DYSREGULATION IN ALZHEIMER'S DISEASE

Tiago Costa-Coelho^{1,2,3}; **João Fonseca-Gomes**^{1,2}; **Gonçalo Garcia**³; **Mafalda Ferreira-Manso**^{1,2,3,4}; **Catarina B. Ferreira**^{1,2}; **Carolina De Almeida-Borlido**^{1,2}; **Juzoh Umemori**⁵; **Eero Castrén**⁵; **Ana M. Sebastião**^{1,2}; **Alexandre De Mendonça**¹; **Dora Brites**³; **Maria José Diógenes**^{1,2}

1-Instituto de Farmacologia e Neurociência, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Instituto de Investigação do Medicamento, Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa; 4-Departamento de Ciências Farmacêuticas e Médicas, Faculdade de Farmácia da Universidade de Lisboa; 5-Neuroscience Center, University of Helsinki, Finland

In Alzheimer's disease (AD), the neurotrophin BDNF/TrkB-FL system, responsible for neuroprotection, is compromised due to amyloid-beta-mediated TrkB-FL receptor cleavage. This results in the formation of TrkB- ICD, a novel intracellular toxic fragment. Biological samples like cerebrospinal fluid (CSF) are used to pinpoint potential disease biomarkers and within these, extracellular vesicles (EVs) have gained momentum as cell-specific carriers of promising pathology hallmarks. Thus, this work aims to investigate the presence of extracellular TrkB-ICD in CSF samples of AD patients and EVs from a neuroblastoma cell line.

Patients fulfilled the criteria for Mild Cognitive Impairment (MCI) due to AD (MCI/AD), whereas controls (MCI/non-demented) reported cognitive complaints despite showing no A β deposition or neuronal injury. CSF measurements, neuropsychological analysis, and brain imaging were used for patient characterization. CSF was concentrated and TrkB-ICD immunoreactivity was quantified via Western-blot. In parallel, EVs from 48-hour conditioned medium of control, GFP- and TrkB-ICD-V5-transduced (ICD-V5) differentiated SH-SY5Y cells were isolated through differential ultracentrifugation. Large (lEVs) and small (sEVs) EVs were characterized and, together with the concentrated EV-depleted secretome, probed for ICD-V5 and the endogenous TrkB-ICD fragments.

CSF analysis showed not only an increase in TrkB-ICD immunoreactivity in MCI due to AD patients ($p=7.55 \times 10^{-3}$, $n=23-46$), but also a negative correlation between the levels of A β_{1-42} and TrkB-ICD ($p=0.47$, $n=46$). Regarding EV presence, TrkB-ICD and ICD-V5 were detected in both EV subpopulations equally ($p>0.05$, $n=3$). Importantly only the endogenous TrkB-ICD fragment was detected in the EV-depleted secretome.

Altogether, these data hints for TrkB-ICD extracellular secretion, alluding for the potential dissemination of its toxicity.

EP-32 - NÍVEL DE ATIVIDADE FÍSICA, ESTRESSE E QUALIDADE DE VIDA DE CUIDADORES DE IDOSOS COM DEMÊNCIA DURANTE A PANDEMIA DA COVID-19: UM ESTUDO TRANSVERSAL

Andrea Rodrigues De Amorim Molina¹; **Juliana Hotta Ansaí**¹; **Maria Jasmine Gomes Da Silva**¹; **Decio Bueno Neto**¹; **Renata Carolina Gerassi**¹; **Carolina Tsen**¹; **Grace Angelica De Oliveira Gomes**¹; **Larissa Pires De Andrade**¹

1-Universidade Federal de São Carlos SP, Brasil

Introdução: A responsabilidade de cuidar de idosos com demência demanda atenção e cuidado, o que pode causar estresse e afetar a qualidade de vida. Durante a pandemia da COVID-19, o distanciamento social, a falta de acesso a serviços de saúde e a falta de divisão nos cuidados diários pôde potencializar essas situações. O nível de atividade física (AF) é um importante aliado para preservar a qualidade de vida (QV) e reduzir o estresse.

O objetivo do estudo foi analisar a relação entre nível de atividade física, qualidade de vida e estresse de cuidadores de idosos com demência durante a pandemia da COVID-19.

Métodos: Participaram do estudo cuidadores ($n=80$) de idosos com demência que passavam ao menos metade do dia (quatro vezes na semana) com o idoso com demência. O Questionário Internacional de Atividade Física - versão curta; Escala de Qualidade de Vida (versão cuidador) e o *Perceived Stress Scale* foram utilizados na avaliação.

Resultados: A quantidade de minutos de AF na semana ($Md=330$; $Mín=10$; $Máx=1350$) realizada pelo cuidador apresentou correlação positiva ($\rho=0,249$, $p=0,037$) com a QV ($Md=26$; $Mín=14$ $Máx=38$). Não foi encontrada correlação entre minutos de AF na semana e o estresse ($p=0,802$). A QV foi correlacionada negativamente com o estresse ($r=-0,343$, $p=0,002$) em cuidadores.

Conclusão: Concluímos que existe uma correlação direta entre a quantidade em minutos de AF e aumento da QV. Porém, o estresse em cuidadores se relaciona mais com a QV do que com a AF em cuidadores de pessoas idosas com deência, diante do cenário da pandemia da COVID-19.

EP-33 - SMALL COMPOUNDS: A NEW PROMISING STRATEGY TO PREVENT BDNF RECEPTOR CLEAVAGE

Sara Inteiro-Oliveira¹; **Lia Barreira-Fernandes**^{1,2}; **Tiago Costa-Coelho**^{1,2,3}; **Mafalda Ferreira-Manso**^{1,2,3,4}; **Ana M. Sebastião**^{1,2}; **Francisco J. Enguita**²; **Maria Jose Diógenes**^{1,2}

1-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular- João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 3-Research Institute for Medicines (iMed. ULisboa), Faculdade de Farmácia, Universidade de Lisboa, Portugal; 4-Department of Pharmaceutical Sciences and Medicines, Faculdade de Farmácia, Universidade de Lisboa, Portugal

BDNF promote neuroprotection by activating its full-length receptor, TrkB-FL. In Alzheimer's disease (AD) context, this BDNF/TrkB-FL system is severely compromised due to an amyloid-beta (A β)-mediated calpain TrkB- FL cleavage. Focusing on the BDNF/TrkB-FL signaling reestablishment as a potential therapeutic strategy for AD, the aim of this work was to search for small compounds able to prevent TrkB-FL cleavage. A virtual structural model of the TrkB-FL was created by homology modeling and to search for potential cleavage inhibitors, a screening of chemical compounds was performed. The top 8 (A-H) selected candidates were applied, in different concentrations (25,50,100,1000 nM) to primary neocortical neuronal rat cultures in the presence and absence of A β . The degree of TrkB-FL cleavage was evaluated by the ratio of TrkB-ICD/TrkB-FL levels by Western-blot analysis. To evaluate the effect of the compounds upon hippocampal basal synaptic transmission, electrophysiological experiments were carried out in hippocampal rat slices. In basal conditions, only compound B reduced 70% the TrkB-ICD/TrkB-FL levels in all studied concentrations compared to control condition. Compound C, at the 100 nM concentration, decreased TrkB-ICD/TrkB-FL levels in 70% when compared

to its control. Remarkably compound H showed potential in decreasing TrkB-ICD/TrkB-FL levels (30%) in the presence of A β . Importantly, compound H did not affect BDNF-mediated phosphorylation of TrkB-FL receptor nor hippocampal basal synaptic transmission. Altogether, compounds B and C present the potential to prevent TrkB-FL cleavage. Compound H co-incubated with A β prevented TrkB-FL cleavage and does not interfere with basal synaptic transmission nor TrkB-FL activation.

EP-34 - RELAÇÃO ENTRE DEMÊNCIA FRONTOTEMPORAL E DIAGNÓSTICO PSIQUIÁTRICO PRÉVIO

Isabela Faria^{1,2}; Ana Carolina Pires^{1,2}; Joana Marques Pinto¹; Brígide Wildenberg^{1,2}; Carla Silva¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Instituto de Psicologia Médica, Coimbra, Portugal

A demência frontotemporal (DFT) representa um grupo heterogéneo de doenças neurodegenerativas. Os sintomas podem ser semelhantes a outras patologias psiquiátricas, erradamente diagnosticadas e tratadas, com claro prejuízo para o doente.

Estudo retrospectivo observacional dos doentes internados no Serviço de Psiquiatria do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra de janeiro de 2018 a dezembro de 2022 (4 anos) com o diagnóstico de Demência Frontotemporal, com o objetivo de caracterizar a amostra do ponto de vista sociodemográfico e clínico.

Da amostra inicial (n=3125), foram encontrados 19 episódios de internamento com o diagnóstico de DFT. Média de idades 62 anos, 63,2% do sexo feminino, média de 37 dias de internamento. O principal motivo de internamento foram alterações do comportamento com heteroagressividade, desinibição e agitação psicomotora (68%). Relativamente a diagnósticos psiquiátricos prévios, 79% (n=15) tinham sido diagnosticados anteriormente: 9 com Perturbação depressiva recorrente, 3 com Perturbação delirante e 3 com perturbação afetiva bipolar (PAB).

De acordo com a literatura, cerca de 50% dos doentes com DFT são diagnosticados previamente com uma patologia psiquiátrica, sendo as Perturbações depressivas as mais comuns, dado concordante com este estudo. O diagnóstico prévio de PAB também tem sido descrito como um fator de risco para a DFT. O diagnóstico diferencial torna-se difícil atendendo à sobreposição de sintomas (33% dos doentes com DFT apresentam sintomas depressivos). Um episódio depressivo grave após os 65 anos deve alertar o médico para uma potencial etiologia neurodegenerativa. A DFT tem permanecido subdiagnosticada, tornando-se importante a investigação precoce e o correto diagnóstico.

EP-35 - SATISFAÇÃO DE CUIDADORES DE IDOSOS COM DEMÊNCIA À UM PROGRAMA DE TELESSAÚDE MULTIDISCIPLINAR E AO ACOMPANHAMENTO REMOTO

Renata Carolina Gerassi¹; Juliana Hotta Ansa¹; Maria Jasmine Gomes Da Silva¹; Andrea Rodrigues De Amorim Molina¹; Decio Bueno Neto¹; Carolina Tsen¹; Grace Angelica De Oliveira Gomes¹; Larissa Pires De Andrade¹

1-Universidade Federal de São Carlos UFSCAR, São Carlos-SP, Brasil

Introdução: Na pandemia da COVID-19 a telessaúde foi utilizada por permitir intervenções à distância. Idosos com demência e seus cuidadores necessitam de intervenções multidis-

ciplinares e a telessaúde pode ser uma alternativa para facilitar o acesso. No entanto, poucos estudos têm investigado sobre a satisfação à telessaúde e mensurado a qualidade dos cuidados e a pertinência deste serviço.

O objetivo foi verificar e comparar a satisfação de cuidadores à Telessaúde e ao Acompanhamento Remoto em idosos com demência e seus cuidadores.

Métodos: Esta pesquisa faz parte de um ensaio clínico randomizado e se caracteriza por ter medida quantitativa e qualitativa, com cegamento do avaliador, controlado por dois grupos: Grupo Intervenção (Programa de Telessaúde) e Grupo Controle (Acompanhamento Remoto AC). Os cuidadores de ambos os grupos receberam informações sobre demência e cuidados com a COVID-19 no início. Para o Grupo Intervenção, essas informações foram mais detalhadas e continham exercício físico para os idosos e orientação aos cuidadores. A amostra final, após 12 semanas, compreendeu 64 pares de cuidadores e idosos. O instrumento Short Assessment of Patient Satisfaction foi utilizado para mensurar a satisfação dos voluntários. Os cuidadores do Programa de Telessaúde apresentaram maior satisfação com a intervenção, do que os submetidos ao AC ($p>0,001$). No entanto, ambos os grupos relataram terem gostado do tratamento, apontaram como excelente a qualidade de áudio/vídeo e preferiram tratamento pela Internet e não presencial.

Conclusão: O Programa de Telessaúde alcançou resultados satisfatórios, sugerindo uma alternativa na prestação de cuidados de idosos com demência e seus cuidadores.

EP-36 - TAT-TRKB PEPTIDE ADMINISTRATION IN VIVO PREVENTS HIPPOCAMPAL LONG-TERM POTENTIATION DEFICITS IN 5XFAD MICE

Mafalda Ferreira-Manso¹; Tiago Costa-Coelho²; Sara Inteiro-Oliveira³; Mariana Neuparth-Sottomayor³; Ana M. Sebastião³; Maria José Diógenes³

1-Department of Pharmaceutical Sciences and Medicines, Faculty of Pharmacy, Universidade de Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; Research Institute for Medicines (iMed. ULisboa), Faculty of Pharmacy, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal

The signalling pathways mediated by BDNF are impaired in Alzheimer's disease (AD) due to the cleavage of its receptor, TrkB-FL. We designed a compound, TAT-TrkB, able to reduce TrkB-FL cleavage and to prevent learning impairments observed in 5xFAD mice, an AD mouse model. Remarkably, the ratio TrkB-ICD/TrkB-FL, altered in 5xFAD animals resultant from TrkB-FL cleavage, was re-established by TAT-TrkB. Given the central role of hippocampal long-term potentiation (LTP) in learning and memory, this work aimed to evaluate the effect of in vivo administration of TAT-TrkB on ex vivo LTP and extend the behaviour experiments. 5xFAD and wt mice, (4 months old-4 m.o.), were treated intraperitoneally, with saline solution or TAT-TrkB (25mg/kg), 5 times/week for 2 months. At 5.5m.o. mice were submitted to behavioural tests and afterwards they were sacrificed to perform electrophysiological recordings. LTP was induced by θ -burst protocol (4 trains of 100Hz, 4 stimuli, separated by 200ms).

TAT-TrkB did not induce anxiety-like behaviours or locomotor deficits. Astonishingly, the 5xFAD animals did not present the expected learning and memory impairments which made it impossible to evaluate any protective effect of TAT-TrkB. Never-

theless, we observed a significant decrease in hippocampal LTP-magnitude in 5xFAD when compared with wt saline animals, which was significantly ameliorated in 5xFAD treated with TAT-TrkB. This data clearly shows hindrances of working with animal models. Even without showing a phenotypical behavioural consonant with cognitive impairments, at synaptic level the impairments were clearly detected, and the TAT-TrkB demonstrated to prevent LTP deficits in 5xFAD animals.

EP-37 - PSEUDODEMÊNCIA: QUANDO A MENOPAUSA E A DEPRESSÃO SE ENCONTRAM: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Pedro M. Esteves¹; Pedro A. Peixoto¹; Luísa Vale¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: a redução prematura de estrogénios coloca as mulheres em maior risco de inúmeras patologias como depressão, defeito cognitivo ligeiro e, até mesmo, demência.

Métodos: caracterização clínica e revisão do tema a partir da base de dados PubMed com uso dos termos MeSH "Dementia", "Menopause" e "Depression".

Resultados: doente do sexo feminino de 51 anos de idade, com seguimento prévio em consulta de neurologia por defeito cognitivo ligeiro e demência de Alzheimer em estudo, referenciada para consulta de Psiquiatria por humor depressivo, anedonia, anorexia, insónia terminal e ideação suicida. Retrospectivamente, apurou-se quadro com anos de agravamento de sintomatologia depressiva, com crescente impacto a nível cognitivo e funcional com início peri-menopausa que, no caso em questão, ocorreu pelos 45 anos. A medicação antidemencial com que a doente havia sido medicada – ao abrigo de regime especial de comparticipação – foi alterada para vortioxetina, com total remissão da sintomatologia depressiva e normalização dos testes de avaliação cognitiva.

Conclusão: A menopausa precoce afeta o sistema nervoso central direta e indiretamente com conseqüente compromisso cognitivo, principalmente devido à diminuição dos níveis de estrogénios e comorbilidade com fatores de risco cardiovasculares, doenças autoimunes e envelhecimento. Por outro lado, a menopausa aumenta a vulnerabilidade para perturbações depressivas e da ansiedade que, segundo a atual evidência, pode estar relacionada com o impacto das flutuações de estrogénios nas vias da serotonina e GABA. Assim, enfatiza-se a necessidade de uma abordagem multidisciplinar à menopausa, com vista à melhor e mais precoce sinalização das múltiplas comorbilidades que lhes estão associadas.

EP-38 - AQUI HÁ GATO: MENINGITE CRÓNICA POR BARTONELLA COMO FATOR DE CONFUNDIMENTO DE PROVÁVEL ENCEFALITE PARANEOPLÁSICA

Joana Almada Silva¹; Joana Moniz Dionísio¹; André Carvalho²; Marlene Saraiva¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Unidade de Psicologia do Departamento de Saúde Mental do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE

Introdução: As raras manifestações neurológicas da Bartonelose em indivíduos imunocompetentes incluem meningoencefalite, mielite, radiculite e vasculite. Imagiologicamente, podem não existir alterações e a punção lombar apresenta ha-

bitualmente pleocitose mononuclear moderada.

Caso Clínico: Mulher, 53 anos, previamente autónoma, apresenta-se com queixas cognitivas de predomínio mnésico e disexecutivo, com 4 meses de evolução, e cefaleia persistente diária de novo. Em PL, identificadas 10 células de predomínio polimorfonucleado. A investigação de demência rapidamente progressiva com RM, EEG, anticorpos antineuronais no soro e LCR, angiografia e PET corpo sem alterações. Verificado contacto recente com gato não vacinado, tendo sido feita pesquisa de *B. henselae* IgG no soro. Cumpriu tratamento com ceftriaxona durante 21 dias. A avaliação neuropsicológica documentou quadro neuropsicológico de possível natureza subcortical com síndrome disexecutiva associada.

Ainda em internamento e 1,5 meses após alta, repetiu PL, com anticorpos antineuronais e biomarcadores negativos. Em mamografia de rotina, identificado carcinoma intraductal invasivo da mama esquerda, sendo submetida a cirurgia e hormonoterapia. Com a continuidade dos tratamentos, verificou-se melhoria clínica parcial.

Conclusão: A meningite crónica a *B. henselae* não explica as queixas cognitivas prévias ao contacto com felino. Contudo, por poder ser causa de pleocitose do LCR, foi iniciada terapêutica. De acordo com os critérios para síndromes neurológicas paraneoplásicas, tratando-se de um fenótipo de risco intermédio, com documentação de neoplasia no *follow-up*, o nível diagnóstico é possível. Salienta-se a importância da vigilância e repetição da investigação em casos suspeitos, bem como a influência da meningite crónica a Bartonella, tanto como fator de agravamento como confundidor.

EP-39 - O PAPEL DOS ESTROGÉNIOS NA RELAÇÃO ENTRE MENOPAUSA E DISTÚRBIOS NEUROCOGNITIVOS

Pedro A. Peixoto¹; Pedro M. Esteves¹; Luísa Vale¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O declínio cognitivo e demência são patologias com crescente prevalência a nível mundial. Com a diminuição dos níveis de estrogénios que caracterizam a menopausa e peri-menopausa surge um exponencial aumento das queixas de declínio neurocognitivo na mulher.

Métodos: Revisão narrativa do tema a partir da base de dados PubMed com uso dos termos MeSH "Estrogens" e "Neurocognitive disorders", delimitando temporalmente a pesquisa aos últimos 10 anos para incidir na mais recente literatura disponível.

Resultados: Na mulher as queixas de declínio cognitivo iniciam-se, sobretudo, durante a peri-menopausa e menopausa. Este período é caracterizado por marcadas alterações neuro-fisiológicas, com grande relevância para a diminuição dos níveis de estrogénios. Ao nível do sistema nervoso central, estes desempenham um papel de grande relevo ao interagir com as vias dopaminérgica, serotoninérgica e gabaérgica. Esta interação leva a que os estrogénios influenciem a neuroplasticidade e, conseqüentemente, as funções cognitivas superiores. Estudos demonstram que mulheres submetidas a terapia hormonal de substituição após menopausa, possuem menor risco de compromisso cognitivo ligeiro e, conseqüentemente, menor risco de desenvolver demência ou, no caso de a desenvolver, a diferir no tempo.

Conclusão: O correto acompanhamento da mulher ao longo deste período tem conseqüências positivas para a saúde mental, nomeadamente prevenção do declínio cognitivo e de sintomatologia do foro afetivo. Apesar da necessidade de mais estudos para clarificar se a terapia hormonal de substituição tem um papel na prevenção dos distúrbios neurocognitivos, é já

evidente a necessidade da abordagem holística no seguimento da mulher durante a menopausa e peri-menopausa.

EP-40 - PREVENTING COGNITIVE IMPAIRMENT AND ALZHEIMER'S DISEASE IN POST-MENOPAUSAL WOMEN: THE POTENTIAL ROLE OF HORMONAL REPLACEMENT THERAPY

Joana Marques Pinto¹; Carolina Pinto Gouveia¹; Isabela Faria¹; Ana Carolina Pires¹; Joana Andrade¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Introduction: Oestrogen has a modulatory action on endogenous neurogenesis, synaptic plasticity, and cognitive function. Its decline has been implicated in cognitive impairment and increased risk for Alzheimer's disease (AD) in post-menopausal women. The aim of this study was to search the potential role of hormonal replacement therapy (HRT) in the prevention of AD and mild cognitive impairment (MCI).

Methods: We conducted a literature review using PubMed database with the keywords: "SERMs", "raloxifene", "tamoxifen", "Alzheimer" and "cognitive impairment"

Results: Three trials using selective estrogen receptor modulator (SERM) raloxifene for the treatment of menopausal symptoms and cognitive impairment have been conducted. Two studies have shown improvement in verbal memory after 12 months of treatment (dose of 60 mg/day) and that a dose of 120 mg /day had a preventive effect of AD risk and of MCI by 33% after 36 months of treatment. One study did not show significant changes in cognition and affective disorders after 1 year of treatment, despite a trend towards increased cognitive performance for the dose of raloxifene of 120 mg/day.

Conclusion: The use of SERMs shows promise in the prevention of MCI and AD in post-menopausal women. More studies should be conducted in this field to provide more solid conclusions.

EP-41 - PREDITORES COGNITIVOS NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: PREDITORES AO DIAGNÓSTICO

Maria Pereira Coutinho¹; Patricia Faustino¹; Sofia Peralta¹; Cristina Araújo²; Carlos Capela¹; João Sequeira¹; Marisa Brum¹; Ana Sousa¹; Filipa Ladeira¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Até 70% dos doentes com esclerose múltipla (EM) desenvolvem défice cognitivo (DC). Identificar factores preditivos de DC permitirá previsivelmente alargar conhecimentos e otimizar os cuidados aos doentes.

Estudou-se os padrões de DC e preditores do mesmo ao momento do diagnóstico.

Estudo coorte retrospectivo incluindo todos os doentes adultos consecutivos seguidos num centro terciário por EM entre 2016-2021, submetidos a avaliação neuropsicológica (ANP) formal por suspeita de DC. Ao diagnóstico, é sistematicamente aplicado um questionário sobre dados sociodemográficos, reprodutivos, cardiovasculares e de estilo de vida. Analisou-se a relação entre estes factores e os resultados da ANP.

Inclusão de 140 doentes, 77,1% sexo feminino. Ao diagnóstico, 35,9% com ensino superior, 64,3% empregado; 53,4% tabagismo actual/passado, 10,7% outros factores de risco cardiovasculares; 10,2% das mulheres pós- menopausa. Perturbações

do sono em 50%; 34,0% exercício físico regular. À data da ANP, diagnóstico de EM surto-remissão em 80,4%, secundariamente progressiva em 12,3%, primária progressiva em 5,8%. Idade média 49,1±12,3 anos, duração média da doença 15,7±11,4 anos. Mais frequentemente (54,3%) documentado algum défice: mnésico (30,7%), seguido de frontal (17,1%) e multidomínios (5,7%). Detectados sintomas psiquiátricos em 35,7%, sobretudo do humor. Ter completado o ensino superior reduziu o risco de DC em aproximadamente metade nos primeiros 16 anos de doença (HR 0,549 [CI 95% 0,309-0,973], p=0,040). Os restantes factores não predisseram DC no seguimento (p≥0,05).

Ter completado o ensino superior à data do diagnóstico reduziu o risco de DC, reforçando a importância da reserva cognitiva basal. Sugere-se monitorização cognitiva mais apertada de doentes com menores níveis de educação.

EP-42 - PORTUGUESE VERSION OF THE COGNITIVE FUNCTIONS DEMENTIA BATTERY: PSYCHOMETRIC PROPERTIES AND VALIDATION FOR COGNITIVE DYSFUNCTION

Sofia Areias-Marques¹; Raquel Lemos¹; Alexandros Lazaridis²; Johanna Zils²; Cristina Martins³; Sílvia Almeida⁴; David Briebler²; Albino J Oliveira-Maia^{1,4}

1-Champalimaud Research & Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; 2-SCHUHFRIED GmbH, Moedling, Austria; 3-Faculdade de Letras, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-NOVA Medical School, NMS, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal

Introduction: The Cognitive Functions Dementia (CFD) is a computerized battery that assesses the cognitive domains for diagnosis of neurocognitive disorders, according to the DSM-5 criteria. This study aimed at examining the psychometric properties and the clinical validity of the CFD Portuguese-adapted version.

Methods: The study included 395 cognitively healthy subjects stratified according to age, sex, and education, and 71 patients diagnosed with mild or major neurocognitive disorder. Descriptive statistics were analysed for both groups.

Structural validity, internal consistency and re-test reliability of the index-values for the CFD battery were calculated. Criterion validity was assessed for all cognitive domains and the overall index-value, and multiple comparisons with a Geriatric Depression Scale and the Subjective Memory Complaints Scale were performed. Additionally, receiver operating characteristic curves were computed to assess the accuracy of the CFD indices.

Results: The Confirmatory Factor Analysis model showed a satisfactory fit and confirmed a five-factor model for the Portuguese sample, with acceptable to excellent values of internal consistency and re-test reliability in all indices. Criterion validity was good for differentiating mild and major neurocognitive disorders from healthy aging. No correlation was found between the CFD global index and the Geriatric Depression Scale -15 and the Subjective memory complaints scale.

Conclusion: The Portuguese version of the CFD battery proved to be valid, reliable, and able to differentiate healthy aging from cognitive dysfunction.

EP-43 - IMPLICAÇÕES DA COEXISTÊNCIA ENTRE ESCLEROSE MÚLTIPLA E DOENÇA DE ALZHEIMER: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Bárbara Alves Rodrigues¹; Inês Carmo E Pinto¹; Danna Krupka¹; Vítor Mendes Ferreira¹; Ana Sofia Correia¹; Alexandre Mendonça²; Luísa Alves¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: As alterações cognitivas na esclerose múltipla (EM) consistem geralmente em afeção da memória para material recente, inatenção e perturbação das funções executivas. Em casos de maior gravidade, torna-se difícil distinguir se o compromisso cognitivo é consequência apenas da EM ou se haverá concomitantemente outra patologia, nomeadamente neurodegenerativa. Com o aumento da esperança de vida na EM, este desafio diagnóstico adquirirá uma importância crescente.

Caso Clínico: Mulher de 55 anos, com antecedentes de nevríte óptica em 2014. Em 2015, iniciou quadro de deterioração cognitiva. Realizou avaliação neuropsicológica que mostrou défice de atenção e afeção da memória verbal. PIB-PET e FDG-PET eram compatíveis com doença de Alzheimer. Em 2019, por quadro de perturbação sensitiva dos membros inferiores, realizou RM do neuro-eixo que revelou várias lesões medulares, uma delas com captação de gadolínio; punção lombar com bandas oligoclonais negativas, Ac. anti-MOG e aquaporina 4 negativos, estabelecendo-se como diagnóstico mais provável esclerose múltipla surto-remissão. Atualmente, doente sem novos surtos, com EDSS 4 sob acetato de glatirâmero, mas com progressão do ponto de vista cognitivo sob rivastigmina, com impacto progressivo nas atividades instrumentais de vida diária.

Conclusão: Este caso ilustra a importância de se colocar a hipótese de coexistência de outras doenças em indivíduos com EM. Efetivamente, o diagnóstico precoce de doença de Alzheimer possibilitou uma melhor definição em termos prognósticos das alterações cognitivas, com estabelecimento atempado de medidas não farmacológicas e farmacológicas dirigidas.

EP-44 - MINI-LINGUISTIC STATE EXAMINATION (MLSE): PRELIMINARY VALIDATION STUDIES FOR THE PORTUGUESE POPULATION

Alexandre Pais¹; Marisa Lima^{2,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{2,4}; João Durães^{2,4}; Cristina Martins⁵; Manuela Vilar¹; Isabel Santana^{2,4}

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra

Introduction: The Mini-Linguistic State Examination (MLSE) has been recently developed as a brief yet comprehensive language test developed for patients with primary progressive aphasia (PPA). It is composed by 11 tasks that match 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. We intended to perform the validation studies for the European-Portuguese population.

Methods: The MLSE was administered 50 participants: 22 with Alzheimer's disease (AD), 3 with behavioral-variant Frontotemporal dementia (bvFTD), 1 with non-fluent PPA (nfvPPA), 3 with semantic PPA (svPPA), 10 with logopenic PPA (lvPPA) and 11 cognitive-controls (CG), all matched for age and education. Patients were independently diagnosed and classified according to comprehensive neuropsychological evaluation and CSF/imaging biomarkers.

Results: Mean age was 66.08 (SD=11.53), with 54% female (n=27). The mean MLSE total score was: 95/100 points in CG; 88/100 in AD; 87/100 in bvFTD; 80/100 in svPPA and 65/100 in lvPPA. The patient with nfvPPA scored 49/100. There were no significant correlations between MLSE total scores, age and educational level ($p>.05$). Kruskal-Wallis test analysis showed significant differences between groups in all indicators: MLSE total score, total error score, working memory, semantic knowledge, syntax (all $p=.005$), phonology ($p=.008$) and motor speech ($p=.006$) domains.

Conclusion: These preliminary results show that the MLSE is a promising tool in the diagnostic process of PPA patients and has added value in distinguishing between PPA subtypes.

EP-45 - HORTICULTURA TERAPÊUTICA NA DEMÊNCIA

Joana De Sousa¹; Beatriz Jorge¹; Matilde Gomes¹; Diogo Ribeiro¹; Liliana Silva¹

1-Hospital de Braga

Introdução: A demência é uma perturbação neurocognitiva em que existe diminuição da capacidade cognitiva a partir de um nível prévio mais elevado, com interferência e perda na autonomia. Para além das alterações cognitivas, poderão existir alterações do comportamento. No tratamento da demência existem terapêuticas farmacológicas, bem como intervenções não farmacológicas.

A horticultura terapêutica aproxima a pessoa à natureza, podendo ser interpretada como uma estratégia que usa plantas e jardins em atividades terapêuticas.

O objetivo deste trabalho foi rever os estudos existentes a respeito do papel que a horticultura terapêutica poderá ter nos doentes com demência.

Métodos: Foi realizada uma revisão não sistemática da literatura obtida através de uma pesquisa na base de dados MEDLINE/PubMed utilizando a seguinte query: horticulture [Title/Abstract] AND (dementia [Title/Abstract]).

Resultados: Apesar de as conclusões serem limitadas, a exemplo, pela heterogeneidade entre os trabalhos ou pelos métodos de avaliação diversos, os estudos têm indicado resultados benéficos associados à horticultura terapêutica nos doentes com demência. Melhoria das interações sociais, do bem-estar, impacto no comportamento, são alguns dos resultados apontados pelos estudos.

Conclusão: De acordo com a evidência disponível, parece existir um benefício da horticultura terapêutica em doentes com demência. Contudo, futuros trabalhos deverão ser desenvolvidos de forma a melhor perceber a realidade e abrangência que esta terapia poderá ter nestes doentes.

EP-46 - EXPANSÃO DO C9ORF72 COM 23 REPEATS ASSOCIADA A DEMÊNCIA FRONTOTEMPORAL: AFASIA PRIMÁRIA PROGRESSIVA

Mariana Coelho¹; Maria Rosário Almeida¹; Marisa Lima¹; Inês Baldeiras¹; João Durães¹; Isabel Santana¹; Miguel Tábuas-Pereira¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A causa genética mais frequente de demência frontotemporal (DFT) é a expansão do C9orf72. Expansões de tamanho intermédio são habitualmente consideradas de significado indeterminado, tendo-se colocado a hipótese de o tamanho da repetição estar associado ao fenótipo, com um número menor de repetições relacionado com um fenótipo de DFT. Reportamos o caso de uma doente com afasia primária progressiva, portadora de expansão com 23 repeats.

Resultados: Uma paciente alemã, previamente fluente em alemão, inglês e português, inicia, aos 63 anos, quadro de al-

terações da linguagem – primeiro, com dificuldade a encontrar palavras em português, depois em inglês e finalmente em alemão. Na primeira avaliação, a paciente produzia apenas discurso simples em alemão, compreendia inglês e alemão básicos. Não apresentava sinais neurológicos focais. A avaliação neuropsicológica não foi possível pela barreira linguística e estado da doente. MoCA (inglês) era de 7. A RM-CE revelava atrofia global. A história familiar era positiva da linha materna.

Foram pesquisadas mutações nos genes habitualmente relacionados com este fenótipo. O estudo genético revelou a presença de um alelo com duas repetições do hexanucleótido (normal ≤ 20 G4C2) e outro alelo com 23 repetições (intermédio 20-30 G4C2).

Conclusão: Com este caso clínico, pretendemos suportar a evidência da patogenicidade inerente a 20-24 repetições no contexto de DFT e, juntamente com os outros disponíveis na literatura, levantar a hipótese de expansões menores estarem associados a formas de linguagem.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA 37ª REUNIÃO ANUAL DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA

Agostinho Almeida	CO-10	Catarina Santos	EP-02
Albino J Oliveira-Maia	EP-42	Catarina Seabra	PROJ
Alexandre De Mendonça	CO-08; CO-09; EP-31	Charles Mock	CO-11
Alexandre Mendonça	EP-18; EP-43	Christopher Randolph	CO-07
Alexandre Pais	EP-44	Cláudia Borbinha	EP-07; EP-19
Alexandros Lazaridis	EP-42	Cláudia Guimas De Almeida	CO-05
Alice Manuel	CO-07	Conceição Balsinha	PROJ; CO-04
Álvaro Machado	EP-06; EP-08	Cristina Araújo	EP-41
Ana Afonso Quintão	EP-10	Cristina Martins	EP-42; EP-44
Ana Carolina Pires	EP-25; EP-34	Daniel Sousa	EP-10
Ana Catarina Santos	CO-03	Daniela Jeremias	EP-02
Ana Coelho	CO-11	Daniela Santos Oliveira	EP-05
Ana Filipa Santos	EP-08	Danna Krupka	EP-16; EP-18; EP-43
Ana Graça Velon	CO-15	David Brieber	EP-42
Ana Luisa Cardoso	PROJ	Decio Bueno Neto	EP-32; EP-35
Ana M. Sebastião	CO-09; EP-31; EP-33; EP-36	Diana Duro	CO-06; CO-13; CO-14
Ana Margarida Fraga	EP-10; EP-11	Dina Silva	EP-21
Ana Maria Cardoso	PROJ	Diogo Damas	CO-14
Ana Sofia Correia	EP-43	Diogo Mendonça	EP-27
Ana Sousa	EP-41	Diogo Ribeiro	EP-45
Ana Verdelho	PROJ; CO-03	Diogo Rodrigues	EP-17
Ana. Carolina Pires	EP-40	Diogo Seabra	EP-13
André Carvalho	EP-38	Dora Brites	EP-31
André Costa	CO-15	Edgar Cabral-Pinto	CO-10
André Jorge	CO-14	Eero Castrén	EP-31
André Oliveira	EP-22	Eliana Almeida	EP-29; EP-30
Andrea Rodrigues De Amorim Molina	EP-32; EP-35	Emiliano Albanese	PROJ
Andreia Melo	CO-01	Filipa Barreiros	CO-04
Anuschka Silva-Spínola	CO-06; CO-14	Filipa Ladeira	EP-41
Armando Sena	EP-12	Filipa Ribeiro	CO-02; CO-08
Aurora Rodrigues	CO-12	Francisca Pais	EP-03
Bárbara Alves Rodrigues	EP-43	Francisca Ribeirinho	EP-11
Bárbara Martins	CO-01	Francisca Ribeirinho Soares	EP-10
Bárbara Mesquita	EP-02; EP-11	Francisca Vaz Bravo	PROJ
Bárbara Pedrosa	PROJ	Francisco Almeida	CO-11
Bárbara Rodrigues	EP-07; EP-18	Francisco Cunha	EP-29; EP-30
Bárbara Rofrigues	EP-16	Francisco J. Enguita	EP-33
Beatriz Correia	CO-03	Gonçalo Cabral	EP-17
Beatriz Fonseca Silva	EP-22; EP-23	Gonçalo Garcia	EP-31
Beatriz Jorge	EP-45	Gonçalo Pinho	EP-21
Beatriz Rodrigues	EP-26	Grace Angelica De Oliveira Gomes	EP-32; EP-35
Beatriz Villas-Boas	CO-07	Helena Santa-Clara	CO-03
Bianca Gerardo	CO-10	Iara Santos	EP-29; EP-30
Brigite Wildenberg	EP-34	Inês Baldeiras	PROJ; CO-06; CO-13; CO-14; EP-46
Bruna Melo	EP-29; EP-30	Inês Brás Marques	EP-21
Carla Silva	EP-34	Inês Carmo E Pinto	EP-16; EP-18; EP-43
Carlos Capela	EP-41	Inês Lopes	EP-13
Carlos Silva	EP-03	Inês Margarido	CO-01
Carolina Almeida	EP-17	Inês Mendes	CO-07
Carolina De Almeida-Borlido	CO-09; EP-31	Inês Pais	CO-14
Carolina Gonçalves	EP-16; EP-17; EP-18; EP-19	Inês Pinto	EP-07
Carolina Matos	EP-24	Inês Reis	CO-12
Carolina Pinto Gouveia	EP-40	Isabel Monteiro	CO-13
Carolina Pinto-Gouveia	EP-25	Isabel Santana	CO-06; CO-07; CO-13; EP-44; EP-46
Carolina Tsen	EP-32; EP-35	Isabela Faria	EP-34; EP-40
Catarina B. Ferreira	EP-31	Joana Abreu	EP-29; EP-30
Catarina Bernardes	CO-06	Joana Almada Silva	EP-38
Catarina Borges	CO-15	Joana Andrade	EP-40
Catarina Chester	EP-21	Joana De Sousa	EP-45
Catarina Cunha	CO-07	Joana Marques Pinto	EP-34; EP-40
Catarina Miranda-Lourenço	CO-09	Joana Marques-Pinto	EP-25

Joana Martins	EP-29; EP-30	Marisa Lima	PROJ; CO-06; CO-13; CO-14; EP-44; EP-46
Joana Moniz Dionísio	EP-38	Marlene Saraiva	EP-38
Joana Morgado	EP-12	Marta Magriço	EP-07
Joana Moura	EP-13	Marta Rebelo	EP-03
Joana Nogueira	CO-10	Marta Ribeiro	EP-03
Joana Pinto	EP-08	Matilde Gomes	EP-45
Joana Vitor	EP-12	Miguel Pinto	CO-12
João Alves Leal	EP-13	Miguel Quintas-Neves	CO-11
João Brás	EP-29; EP-30	Miguel Saianda Duarte	EP-12
João Cunha	EP-13	Miguel Seródio	CO-12
João Durães	PROJ; CO-06; CO-13; EP-44; EP-46	Miguel Tábuas-Pereira	CO-06; CO-13; CO-14; EP-44; EP-46
João Facucho	EP-10	Nanci Monteiro	PROJ
João Fonseca-Gomes	EP-31	Nataliya Trushina	PROJ
João Lemos	CO-14	Nuno Alemã-Serrano	CO-09
João Pais	EP-01	Nuno Castro	EP-29; EP-30
João Sequeira	EP-41	Olga Ribeiro	EP-19
Joaquim Cerejeira	PROJ	Patrícia Faustino	EP-41
Joel P. Arrais	CO-06	Patrícia Regueira	CO-06
Johanna Zils	EP-42	Pedro A. Peixoto	EP-37; EP-39
John Cray	CO-11	Pedro Cintra	EP-11
Jorge Castanheira	CO-05	Pedro Felgueiras	EP-22; EP-23
José Abrantes	EP-03	Pedro Fonseca	CO-14
José Manuel Ferro	CO-03	Pedro M. Esteves	EP-37; EP-39
José Vale	EP-12	Pedro Vilela	CO-03
Juliana Hotta Ansai	EP-32; EP-35	Rafael Ribeiro	CO-02
Juzoh Umemori	EP-31	Rafaela Morais-Ribeiro	PROJ
Kathryn Gauthreaux	CO-11	Raquel Lemos	CO-07; EP-42
Larissa Pires De Andrade	EP-32; EP-35	Raquel Ribeiro Silva	EP-23
Lia Barreira-Fernandes	EP-33	Renata Carolina Gerassi	EP-32; EP-35
Lidia Bakota	PROJ	Renato Oliveira	EP-21
Liliana Silva	EP-45	Ricardo Anjos	CO-08
Luís Fontão	EP-05	Ricardo Morais	PROJ
Luís Ruano	EP-05	Ricardo Taipa	CO-12
Luísa Alves	PROJ; EP-07; EP-16; EP-18; EP-19; EP-43	Rita Menezes	CO-07
Luísa Gonçalves	EP-17	Roland Brandt	PROJ
Luísa Santa Marinha	PROJ; EP-23	Rui Albuquerque	PROJ
Luísa Santa-Marinha	EP-22	Rui Andrade	EP-29; EP-30
Luísa Vale	EP-39	Rui Araújo	CO-01
Madalena Furtado	CO-07	Rui Sousa	EP-29; EP-30
Mafalda Ferreira-Manso	EP-31; EP-33; EP-36	Rui Vaz	EP-29; EP-30
Manuel Correia	CO-03	Rute Cajão	EP-13
Manuel Gonçalves-Pereira	PROJ; CO-03; CO-04	Sandra Cardoso	EP-19
Manuela Guerreiro	CO-08	Sandra Freitas	CO-10
Manuela Vilar	EP-44	Sandra Torres	EP-13
Marco Fernandes	EP-07	Sara Inteiro-Oliveira	EP-33; EP-36
Margarida Albuquerque	EP-10; EP-11	Sílvia Almeida	EP-42
Margarida Dias	CO-14	Sofia Areias-Marques	EP-42
Maria Gomes	EP-12	Sofia Madureira	CO-03
Maria Isabel Santana	PROJ	Sofia Paulino	EP-11
Maria J. Marques	PROJ; CO-04	Sofia Peralta	EP-41
Maria Jasmine Gomes Da Silva	EP-32; EP-35	Sofia Reis Marques	EP-06; EP-08
Maria João Leitão	CO-06	Sónia Dias	CO-04
Maria José Diógenes	CO-09; EP-31; EP-36	Sónia Pereira	EP-01
Maria Pereira Coutinho	EP-41	Steve Iliffe	CO-04
Maria Rosário Almeida	PROJ; CO-13; EP-46	Susana Renca	EP-25
Maria Salomé Pinho	CO-07; EP-28	Tiago Costa-Coelho	CO-09; EP-31; EP-33; EP-36
Mariana Coelho	CO-13; EP-46	Tiago Gil Oliveira	PROJ; CO-11
Mariana De Almeida Varandas	CO-02	Tiago Jesus	CO-11
Mariana Gomes	EP-24	Tiago Rocha	EP-13
Mariana Neuparth-Sottomayor	EP-36	Vanessa Girão	EP-28
Mariana Vargas	CO-12; CO-15	Vânia Pereira	CO-07
Marina Cabral-Pinto	CO-10	Vitor Mendes Ferreira	EP-16; EP-18; EP-43
Mário R. Simões	CO-10	Vitor Pinto	PROJ
Marisa Brum	EP-41	Walter Kukull	CO-11

11.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Luso | 29 e 30 setembro 2023

Organização: Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO NO DIAGNÓSTICO DE MIOTONIAS CONGÊNITAS

Sara Matos¹; Inês V. Carvalho¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A miotonia congénita é uma canalopatia hereditária do músculo esquelético. Apresenta como característica cardinal a miotonia, que tipicamente melhora com movimentos repetidos (fenómeno “de aquecimento”). Estão descritas mais de 200 mutações no gene *CLCN1*. As manifestações extramusculares não são habitualmente esperadas nos quadros típicos. Caracterização clínica, eletrofisiológica e genética de uma população de doentes com miotonia congénita.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo unicêntrico de uma população de doentes com diagnóstico de miotonia congénita.

Resultados: Descrevemos 4 doentes com miotonia congénita, 25% do sexo feminino, com uma idade média atual de $40,8 \pm 18,4$ [24-67] anos. O primeiro sintoma surgiu aos $7,8 \pm 4,8$ [2-13] anos, descrito como sensação de “rigidez muscular” (n=3) e dificuldade na atividade física (n=1). O diagnóstico ocorreu com uma média de idade de $20,8 \pm 9,9$ [12-35] anos. Havia consanguinidade familiar em 2 doentes e história familiar positiva em 1 doente. Clinicamente foi descrita miotonia (n=4) envolvendo mais frequentemente mãos e pálpebras, hipertrofia muscular (n=4) sobretudo gemelar, alterações da marcha (n=3), fraqueza proximal (n=3) e disartria (n=1). A CK variou entre 2-6 vezes o limite superior da normalidade. O estudo eletrofisiológico identificou descargas miotónicas em todos os doentes, sem sinais de lesão de fibra muscular. O estudo genético evidenciou mutações descritas como patogénicas no gene *CLCN1* em 2 doentes; nos restantes foram identificadas variantes em heterozigotia (n=1) e homozigotia (n=1) no gene *CLCN1* não descritas previamente, mas com implicações muito prováveis no fenótipo. Todos os doentes realizaram terapêutica sintomática, com fenitoína (n=2), carbamazepina (n=2), acetazolamida (n=1), lamotrigina (n=1) e mexiletina (n=1), verificando-se ausência de miotonia clínica no doente tratado com mexiletina. Nenhum doente apresentava manifestações cardíacas, mas 2 doentes foram diagnosticados com apneia obstrutiva do sono por polissonografia.

Conclusão: Apesar das características clínicas e eletrofisiológicas da miotonia congénita estarem bem descritas, o seu espectro genético continua a ser expandido tornando a classificação mais difícil.

CO-02 - ESCALA MG-ADL NO TRATAMENTO DE DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

Marisa Brum¹

1-Centro Hospital Universitário de Lisboa Central

A miastenia gravis generalizada (gMG) é uma doença neuromuscular crónica autoimune mediada pela imunoglobulina G. A manifestação clássica é a fraqueza dos músculos esqueléticos e os seus sintomas clínicos podem variar e flutuar ao longo do tempo. Além disso, as avaliações dos sintomas são pouco frequentes ou inconsistentes, o que dificulta a desvalorização do estado dos sintomas e da carga da doença.

Os instrumentos de avaliação desenvolvidos para medir os sinais e sintomas da gMG são, *Quantitative Myasthenia Gravis*, uma escala de 13 itens que requer formação técnica. E a *Myasthenia Gravis Composite*, uma escala de 10 itens preenchida por um médico e tem uma pontuação total de 0 a 50, em que as pontuações mais elevadas indicam maior gravidade da doença.

Deverá ser levada em consideração, a escala *MG Activities of Daily Living (MG-ADL)* de 8 itens relatadas pelos doentes que mede os sintomas e o estado funcional da gMG. Cada item varia de 0 a 3, com uma pontuação total de 0 a 24 de gravidade. A MG-ADL está adaptada e aprovada em vários idiomas, é rápida de preencher e fácil de administrar, uma vez que não requer formação adicional. Foi demonstrado que a escala MG-ADL pode ser utilizada pelos doentes, para além dos neurologistas, para autoavaliarem os seus sintomas em várias fases do seu percurso, de forma a dar indicações de melhoria ou agravamento da gMG, servindo assim como uma ferramenta simples para a monitorização dos doentes por telemedicina.

Em conclusão, a escala MG-ADL é uma ferramenta fiável recomendada para a medição da gravidade da gMG e da carga da doença devido à sua adaptabilidade e ao facto de ser totalmente relatada pelos doentes. A avaliação regular e consistente pode melhorar a qualidade dos cuidados prestados aos doentes.

CO-03 - UTILIZAÇÃO DE RM NO ESTUDO DE MIOPATIAS: RESULTADOS DA APLICAÇÃO DE UM PROTOCOLO DE RM MUSCULAR

Marco Fernandes¹; Carolina Padilha²; Luís Marques²; André Caetano^{1,3}; Luís Santos^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Radiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-CEDOC, Chronic Diseases Research Centre, NOVA Medical School

Introdução: A RM muscular é um método não invasivo que permite estudar o músculo esquelético, nomeadamente a for-

ma, volume, arquitetura, infiltração lipomatosa e edema.

O objetivo foi implementar protocolo de RM muscular dos membros inferiores em colaboração com o Serviço de Radiologia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, e caracterizar os resultados em doentes com suspeita de miopatia.

Métodos: Criação de protocolo de RM muscular dos membros inferiores (1.5T, aquisição axial com sequências T1 e STIR). Avaliação da RM muscular como exame de *screening*, para definição de etiologia (genética/adquirida), orientação de teste genético/suporte de patogenidade para mutações de significado indeterminado de acordo com o padrão de envolvimento muscular e, quando possível, como biomarcador para resposta ao tratamento/prognóstico.

Resultados: Incluídos 70 doentes, 57,1% do género feminino, idade média 54,9±17,3 anos, total de 75 RM de músculo. Os principais motivos de realização de RM foram a hiperCKemia e suspeita de miopatia genética. A RM foi utilizada como exame de *screening* em 24 doentes. Dezassete doentes não apresentavam doença muscular. Em relação à etiologia, 18 doentes apresentavam miopatia adquirida (sendo a mais frequente a miopatia inflamatória, n=12) e 35 doentes com diagnóstico de miopatia genética, sendo identificadas mutações no gene ANO5 (n=4), distrofina (n=3), LMNA (n=2), MYH7 (n=2), CPN3 (n=1), FLNC (n=1), TTN (n=1), COL6A3 (n=1), CNBP (n=1), SMCHD1 (n=1) e mitocondrial (n=1). Em relação ao grupo com miopatia genética, a RM muscular orientou o pedido de teste genético em 7 doentes, e suportou a patogenidade de variantes genéticas de significado indeterminado em 7 doentes. Em 5 doentes, foi realizada repetição de RM como biomarcador de doença e prognóstico.

Conclusão: a RM muscular é um exame que pode complementar os achados clínicos, laboratoriais, histológicos e genéticos em doentes com suspeita de miopatia, com papel significativo no diagnóstico e seguimento destas patologias.

CO-04 - CANALOPATIAS DO MÚSCULO ESQUELÉTICO: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA E DESCRITIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Miguel Schön¹; Joana Coelho²; Miguel Oliveira Santos¹; Teresa Moreno²

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: As canalopatias do músculo esquelético são um grupo heterogéneo de doenças neuromusculares, raras e de etiologia genética. Estas são causadas por disfunção dos canais iónicos (cloro, sódio, cálcio ou potássio) do sarcolema. Dividem-se em duas entidades principais: as paralisias periódicas, que afetam a capacidade de contração muscular, e as miotonias, que resultam de alterações na capacidade de relaxamento muscular.

Métodos: Análise retrospectiva e descritiva de doentes com canalopatias de músculo esquelético (paralisias periódicas e miotonias não distróficas) seguidos num centro terciário entre 2000 e 2023.

Resultados: Foram identificados 17 doentes (53% do sexo masculino) com canalopatias do músculo esquelético, com uma média de idades aquando da apresentação inicial de 10,9±4,8 (4-22) anos. O fenótipo mais prevalente foram as miotonias congénitas (35,3%), seguindo-se as paramiotonias congénitas

e as paralisias periódicas hipercaliémicas (11,8%) e, por fim, as paralisias periódicas hipocaliémicas e a síndrome de Schwartz-Jampel. A miotonia dos membros inferiores foi o sintoma inicial mais frequente (52,9%), enquanto as câibras (47,1%) e as mialgias (41,2%) foram os sintomas mais comuns durante o curso da doença. Os principais fatores desencadeantes foram o exercício físico e o frio (58,8% e 47,1% dos casos, respetivamente). Sete doentes realizaram EMG, cujos achados evidenciaram a presença a redução da amplitude da resposta motora (CM-PAP) após protocolo de exercício prolongado, e/ou descargas miotónicas. Doze doentes com miotonia fizeram tratamento com carbamazepina, dos quais 11 (91,6%) tiveram pelo menos resposta parcial. Outros fármacos utilizados incluem a acetazolamida, baclofeno, vimopocetina, mexiletina, oxcarbamazepina, potássio e magnésio.

Conclusão: as canalopatias do músculo esquelético são entidades raras, mas cujo diagnóstico é fundamental para a orientação terapêutica sintomática, e sobretudo para o aconselhamento familiar. A resposta à terapêutica apesar de não ser 100% eficaz permite melhorar a qualidade de vida destes doentes.

CO-05 - DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2: CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL COGNITIVO

Catarina Bernardes¹; Fábio Gomes¹; Daniela Pereira²; Diana Duro¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Média, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) caracteriza-se por um défice cognitivo global de gravidade variável. O perfil cognitivo dos doentes com distrofia miotónica tipo 2 (DM2) encontra-se menos documentado. Avaliação da função cognitiva dos doentes com DM2 e comparação com a de doentes com DM1.

Metodologia: Estudo observacional em doentes com DM2 seguidos num centro terciário, emparelhados por sexo e idade com doentes com DM1. Todos os doentes realizaram avaliação neuropsicológica compreensiva (*Mini-Mental State Examination* (MMSE), *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA) e Bateria de Lisboa para Avaliação da Demência (BLAD)). Os doentes com DM2 realizaram ainda RM crânio-encefálica.

Resultados: Foram incluídos 12 doentes (6 DM1 e 6 DM2), 66,7% do sexo feminino, com idade média 57,3±9,8 anos. Os doentes com DM1 pontuaram no MMSE e MoCA 25,5±4,8 e 18,8±7,9, respetivamente, enquanto os doentes com DM2 pontuaram 27,3±2,2 e 20,0±2,1, respetivamente ($p<0,05$). Na BLAD, não se detetaram diferenças estatisticamente significativas nos resultados entre os dois grupos. No global, todos os doentes com DM1 e 4 dos 6 doentes com DM2 apresentaram défice cognitivo ligeiro multidomínios, com predomínio de disfunção executiva e defeito de aprendizagem de material verbal, com menor compromisso mesial. Os achados imagiológicos não se correlacionaram claramente com o perfil cognitivo, nem demonstraram um padrão imagiológico comum.

Conclusão: O envolvimento cognitivo na DM2 apresenta um padrão similar ao observado na DM1. A amostra reduzida de doentes, não nos permitiu conclusões sobre a sua gravidade, facto que reforça a necessidade do desenvolvimento de estudos multicêntricos, dada a raridade desta doença.

CO-06 - Distrofia Miotónica Tipo 1: Análise Retrospectiva de uma Série Clínica do Serviço de Neurologia do HGO

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹
1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) é uma doença autossómica dominante e a miopatia genética mais comum em adultos. Apresenta uma grande variabilidade fenotípica, o que pode dificultar o diagnóstico.

Métodos: Foram identificados retrospectivamente os doentes com DM1 constantes na base de dados da consulta de doenças Neuromusculares e reportados nas consultas de Neurologia geral entre janeiro 2017-2023.

Resultados: Foram identificados 17 doentes. Destes, 9 eram do sexo feminino, uma média de idade de 38 anos, sendo 58,8% casados e com filhos. A maioria era natural de Almada/Barreiro, com história familiar da doença. A idade de início de sintomas média foi 21 anos, com 6,44 anos até ao diagnóstico. Todos os casos tinham miotonia de percussão e preensão e diparésia facial. A maioria apresentava ligeira diminuição da força muscular distal e seis casos tinham grau 2 de força nos flexores dorsais do pé.

Em relação ao envolvimento sistémico, verificaram-se cataratas (3 casos), doença cardíaca/BAV (5 casos), SAOS (4 casos), distúrbios endocrinológicos (4 casos), atraso cognitivo (4 casos) ou alterações cognitivas adquiridas do tipo frontal/subcortical (4 casos) e calvíce (8 casos). A maioria dos registos não continha informação sobre mialgias, ansiedade, disfagia ou PFR. Em 70% a CK encontrava-se elevado. Cinco doentes realizaram terapêutica com mexiletina ou fenitoina, dois com melhoria sintomática. Verificou-se articulação com consultas como cardiomiopatias ou oftalmologia, mas dificuldade no acesso a polissonografias. Apenas tivemos acesso ao número de repetições de tripletos em 5 doentes (70-3000), pelo que não se conseguiu estabelecer uma relação entre tamanho da expansão e fenótipo.

Conclusão: Os dados encontrados foram na sua maioria consistentes com a literatura, sendo evidente o envolvimento multissistémico. Apesar da evidência na literatura de sintomas não motores na DM1, como mialgias, ansiedade, disfagia ou sintomas respiratórios, nesta série analisada parecem subdiagnosticados, sendo importante o seu diagnóstico precoce.

CO-07 - UMA SÉRIE DE CASOS ATÍPICOS DE MIOSITE COM CORPOS DE INCLUSÃO

Joana Moniz Dionísio¹; Luísa Medeiros³; Rafael Roque²; Simão Cruz¹
1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Laboratório de Neuropatologia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Consulta de Doenças Neuromusculares – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A mioosite com corpos de inclusão esporádica (sIBM) manifesta-se classicamente após os 50 anos, com fraqueza muscular predominantemente dos flexores longos dos dedos e do quadríceps. Disfagia é também comum. Combinação histopatológica de vacúolos bordejados e de infiltrados linfocitários no endomísio é patognomónica. Anticorpos anti-cN1A são também sugestivos.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 79 anos, desenvolve em dois anos, fraqueza distal dos membros superiores (MSs) – com atingimento preferencial dos músculos extensores do punho e dedos –, dos mem-

bros inferiores (MIs) e disfagia ligeira. Biópsia muscular diagnóstica pela presença de vacúolos bordejados e infiltrado linfocítico T.

Caso 2: Mulher, inicia aos 42 anos fraqueza muscular progressiva com envolvimento predominante da cintura pélvica, onde se destaca uma maior fraqueza da flexão da anca comparativamente ao quadríceps. Apresenta ainda fraqueza facial muito evidente e um atingimento da cintura escapular e dos flexores longos dos dedos. Presença de elementos patognomónicos na biópsia muscular e anticorpos anti-cN-1A positivos.

Caso 3: Homem, 63 anos, inicia mialgias generalizadas, com CK>1000 U/L. Oito anos depois, desenvolve progressivamente fraqueza dos músculos flexores dos dedos, seguida de fraqueza distal dos MIs e na flexão do joelho, mantendo hiperCKemia. Na biópsia, vacúolos bordejados e infiltrado linfocitário CD8+ no endomísio. Anticorpos anti-cN-1A positivos. Actualmente apresenta padrão de fraqueza muscular típico de sIBM.

Caso 4: Mulher, 53 anos, desenvolve em oito anos disfagia orofaríngea, com agravamento progressivo, com perda ponderal. Na observação, verifica-se fraqueza facial bilateral grave, atrofia severa da língua (aspeto bifurcado), fraqueza axial ligeira e envolvimento subtil dos músculos flexores dos dedos ligeiro, sem fraqueza muscular detectável nos MIs. Anticorpos anti-cN-1A positivos.

Conclusão: Reconhecer apresentações incomuns na sIBM poderá permitir um diagnóstico mais célere e uma gestão da doença mais adequada. A categorização destas formas deveria ser incluída em futuros critérios de diagnóstico da sIBM.

CO-08 - DISFERLINOPATIAS: REVISÃO DE UMA SÉRIE HOSPITALAR

Andreia Ferreira¹; Rui Lopes⁶; Emília Vieira^{2,3}; Ana Gonçalves^{2,3,4}; Daniela Barros⁵; Marcia E. Oliveira^{2,3}; Rosário Santos^{2,3,4}; Ricardo Maré¹; Miguel Pinto^{4,6}; Ana Paula Sousa^{4,6}; Márcio Cardoso^{4,6}; Teresa Coelho^{4,6}

1-Hospital de Braga; 2-Laboratório de Genética Molecular, Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório Para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-European Reference Center of Neuromuscular Diseases (EURO-NMD), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto, Portugal; 5-Serviço radiologia, Hospital de Braga; 6-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: Disferlinopatias são um subgrupo de distrofias musculares raras com uma elevada heterogeneidade fenotípica e genética. Seguindo um modo de hereditariedade autossómica recessivo, os seus padrões de apresentação mais típicos são a distrofia muscular das cinturas tipo 2B (DMC2B) e a miopatia de Miyoshi (MM).

O objetivo foi caracterizar a população de doentes adultos com disferlinopatia no Centro Hospitalar Universitário de Santo António e no Hospital de Braga.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes da consulta de doenças neuromusculares com o diagnóstico molecular de disferlinopatia. Registo de dados demográficos, clínicos, laboratoriais e moleculares. Foram avaliados exames cardíacos, provas de função respiratória (PFR) e ressonância magnética muscular (RMM).

Resultados: Identificaram-se 21 doentes pertencentes a 19 famílias (rácio mulher:homem 1:1.65) com uma idade média de 48.3 anos e início dos sintomas aos 23±9 anos. Observaram-se 15 variantes patogénicas diferentes no gene DYSF (12 doentes apresentavam homozigotia e 9 heterozigotia composta). A

maioria dos doentes reportava sintomas nos 20 anos prévios ao diagnóstico molecular. Onze (52%) realizaram biópsia muscular, revelando na sua maioria ausência de marcação para a disferlina.

Quatorze doentes apresentavam como fenótipo DMC2B, dois MM, dois miopatia distal do compartimento anterior, dois hipercreatinémia e um proximodistal.

À exceção de 6 doentes, todos apresentaram generalização da fraqueza. Onze doentes (52%) perderam a marcha no decurso da doença (46±14 anos) e 14% necessitam atualmente de auxiliares de marcha.

Quatro doentes referiram dispneia, sendo que 8 tinham alterações nas PFR e três miocardiopatia. Os valores iniciais de creatina-cinase encontravam-se globalmente elevados (média: 4.953U/L). Na RMM, verificou-se um padrão de infiltração adiposa semelhante entre os doentes.

Conclusão: Perante a elevada heterogeneidade clínica e molecular descrita, a evolução das técnicas moleculares e a otimização das técnicas imagiológicas tem possibilitado quer um diagnóstico definitivo cada vez mais célere quer uma redução do número de intervenções invasivas, como a biópsia muscular.

CO-09 - ESTUDO DE UMA COORTE DE DOENTES COM ELEVAÇÃO ASSINTOMÁTICA/PAUCI-SINTOMÁTICA DA CREATININA CINASE REFERENCIADOS À CONSULTA DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Rafaela Costa^{1,2}; Inês Margarido^{1,2}; Goretí Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}

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

Introdução: A elevação assintomática/pauci-sintomática da creatina cinase (EAssintCK) é uma causa frequente de referenciação à consulta de Neurologia. A possibilidade de miopatia subclínica é frequentemente considerada, levando a estudo extenso/invasivo.

O nosso objetivo foi analisar o motivo de referenciação, estudo e diagnóstico dos doentes enviados à consulta de Doenças Neuromusculares por EAssintCK.

Metodologia: Revisão dos casos referenciados à consulta de Doenças Neuromusculares de um hospital terciário por EAssintCK (pontos-de-corte laboratoriais locais), entre janeiro/2013 - dezembro/2022. Confrontação com pontos-de-corte sugeridos em *guidelines* internacionais (>1,5 x limite superior do normal [LSN]): homens >504 iu/l; mulheres >325 iu/l).

Resultados: Incluídos 31 doentes, idade mediana de 37(AIQ 29) anos, 74,2% do sexo masculino. Referenciados a partir de outras consultas hospitalares (21/31), da consulta de Neurologia geral (6/31) e dos Cuidados de Saúde Primários (4/31). Na maioria (17/31) a elevação da CK foi detetada em análises de rotina e foi repetido o seu doseamento previamente ao encaminhamento (29/31). Nos doentes pauci-sintomáticos (21/31) as queixas mais frequentes incluíram mialgias e fadiga.

Sete doentes foram referenciados por valores inferiores ao pontos-de-corte das *guidelines* europeias, dos quais 5 fizeram exames invasivos (EMG/biópsia). Nenhum (0/7) recebeu diagnóstico de patologia muscular primária.

A causa provável da elevação da CK foi encontrada em 22/31 doentes: doença cardíaca (n=9), toma de antilipídicos (n=5), outro fármaco/tóxico (n=5), exercício físico vigoroso (n=5), outras (n=7). Apenas 2 doentes tiveram diagnóstico de patologia muscular primária (distrofinopatia), ambos pauci-sintomáticos e

com valores de CK>3LSN segundo *guidelines* internacionais.

Conclusão: Nesta coorte, a elevação da CK foi frequentemente detetada em análises de rotina. O diagnóstico de patologia muscular primária foi raro e sempre associado a valores de CK acima dos pontos-de-corte recomendados internacionalmente. Os doentes referenciados com valores de CK inferiores ao limiar internacional tiveram frequentemente avaliação invasiva (desnecessária). A adoção de valores de CK sugeridos nas *guidelines* permitirá otimizar a gestão de casos com elevação de enzimas musculares.

CO-10 - CARACTERIZAÇÃO DA FUNÇÃO VENTILATÓRIA E DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO SONO NUMA AMOSTRA DE DOENTES COM DISTRÓFIA FACIOESCAPULOMERALE TIPO 1

Maria João Lima¹; Raquel Rocha¹; Sandra Moreira¹

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A distrofia facioescapulomerale tipo 1 (DFSH1) está raramente associada a disfunção ventilatória. A prevalência de distúrbios respiratórios do sono (DRS) é alta, mas continua mal caracterizada e provavelmente subestimada. Caracterização demográfica e clínica de doentes adultos com DFSH1 acompanhados na Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo.

Resultados: Foram incluídos 29 doentes, 15 (52%) do sexo masculino e 14 (48%) do sexo feminino, com uma média de idades atual de 49,6 ± 15,7 anos. A duração média da doença era de 26,8 ± 16,4 anos, sendo que 5 (17%) doentes apresentaram formas de início infantil. O *Clinical Severity Score* (CSS) mediano era de 3 (IQR=2,25-3). Vinte e quatro doentes (83%) tinham marcha autónoma, 2 marcha possível com apoio unilateral, 1 apenas com apoio bilateral e 2 deslocavam-se em cadeira de rodas. Os testes de função respiratória foram realizados em 28 doentes. A curva espirométrica era normal em 20 (69%) doentes, de padrão restritivo em 4 (14%) e obstrutivo noutros 4 (2 tinham antecedentes de asma). Os doentes com quadro ligeiro a moderado (CSS≤3) apresentaram capacidade vital forçada (CVF) média inferior aos doentes com doença grave (CSS≥3,5) (p=0,01). Não encontramos correlação entre os parâmetros de função respiratória (FEV1, CVF) e a duração da doença. Nove doentes realizaram estudo de pressões respiratórias máximas, com resultados alterados em 4, havendo uma tendência para maior compromisso das pressões expiratórias. Os estudos poligráficos do sono foram realizados em 27 doentes, sendo que 13 (48%) apresentavam SAOS, com necessidade de VNI noturna em 6.

Conclusão: Os resultados apresentados corroboram estudos prévios que sugerem uma alta prevalência de DRS em doentes com DFSH1, salientando a importância da sua pesquisa independentemente da gravidade da doença. Reforçamos ainda a importância da pesquisa ativa de disfunção ventilatória nestes doentes, principalmente em quadros motores mais graves.

CO-11 - MIOPATIAS MIOFIBRILHARES: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, ELETROFISIOLÓGICA, NEUROPATOLÓGICA E GENÉTICA DE UMA COORTE DE DOENTES

Inês V. Carvalho¹; Sara Matos¹; Ana Margarida Novo²; Luciano Almendra¹; Olinda Rebelo²; Argemiro Geraldo¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Laboratório de Neuropatologia,

Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: As miopatias miofibrilares apresentam variabilidade fenotípica, apesar de estarem frequentemente associadas a fraqueza progressiva de predomínio distal e início tardio. O possível envolvimento cardíaco e respiratório e a necessidade de aconselhamento genético, tornam o diagnóstico precoce e a caracterização genética essenciais.

Caracterização clínica, eletrofisiológica, neuropatológica e genética de uma coorte de doentes com miopatia miofibrilar.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo unicêntrico; inclusão dos doentes com diagnóstico histológico e/ou genético de miopatia miofibrilar entre 2001 e 2023.

Resultados: Incluímos 8 doentes (7 famílias), 50% mulheres, com idade média de início dos sintomas de $61,6 \pm 9,3$ [52-75] anos. O padrão de fraqueza proximal (n=5) foi predominante, seguido dos padrões proximo-distal (n=2) e distal (n=1). O valor sérico de CK variou entre 1-3 vezes o limite superior da normalidade. Para além dos sinais de lesão da fibra muscular (n=8), descargas miotónicas sem miotonia clínica (n=5) foram comuns no estudo eletrofisiológico. O diagnóstico foi estabelecido em média $4,8 \pm 2,5$ [1-8] anos após o início dos sintomas através de biópsia muscular (n=5) ou estudo genético (n=3). A biópsia revelou variabilidade do diâmetro das fibras (n=6), inclusões sarcoplasmáticas (n=5), vacúolos (n=4), áreas tipo core (n=2) e depósitos sarcoplasmáticos de desmina (n=4) e $\alpha\beta$ -cristalina (n=3). A mutação patogénica c.179C>T no gene *MYOT* foi identificada em 4 doentes (3 famílias); nos restantes, variantes de significado indeterminado nos genes *DES* (n=1), *FLNC* (n=1) e *TTN* (n=1) requerem caracterização adicional. Com duração média dos sintomas de $8,6 \pm 6,8$ anos, todos os doentes mantinham marcha autónoma, sem apoio (n=3) ou com auxiliar de marcha (n=5); um doente desenvolveu alterações graves da condução cardíaca e insuficiência respiratória restritiva grave.

Conclusão: Evidenciamos a variabilidade fenotípica das miopatias miofibrilares, o que, juntamente com a idade tardia de início dos sintomas e a progressão lenta, pode dificultar o diagnóstico. As mutações da miotilina foram mais frequentes do que previamente reportado.

CO-12 - MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 (STEINERT'S DISEASE): 29 YEARS OF EXPERIENCE AT A TERTIARY PEDIATRIC HOSPITAL

Inês Cascais¹; Cristina Garrido¹; Lurdes Morais¹; Rosa Amorim¹; Rosa Lima¹; Helena Ferreira Mansilha¹; Teresa Correia¹; António Oliveira¹; Manuela Santos¹
1-CMIN-CHUdSA

Introduction: Myotonic dystrophy type 1 (DM1) is a multi-systemic disorder caused by the expansion of a noncoding triplet repeat. We aimed to characterize pediatric patients with DM1 followed in a tertiary hospital over the last 29 years, comparing the congenital and the childhood/juvenile-onset forms.

Methods: A cross-sectional study was performed with data collection from clinical records and analysis using IBM SPSS Statistics 27®.

Results: Thirty-seven patients (59.5% male) were included, with a median age at the last assessment of 16.8 years and a median follow-up of 7.7 years. Eleven patients were lost to follow-up, and two died from respiratory failure. Twenty-five had congenital DM1 (CDM1), and this form had significantly higher triplet repeat length, history of polyhydramnios, lower median

age at the first and last assessment, and diagnosis.

Distal skeletal muscle weakness (75.7%) and facial involvement (94.6%) were common, along with dysphonia/dysarthria (73.0%) and myotonia (73.0%). Delayed independent ambulation was significantly higher for CDM1 cases. Skeletal deformities affected 54.1%, talipes equinovarus, and scoliosis exclusively in CDM1 patients. Cognitive deficit was present in 75.7% of cases. Polysomnograms revealed seven cases of obstructive sleep apnea and two of hypoventilation. Noninvasive ventilation was used in nine cases, and three had recurrent pulmonary infections. Cardiovascular affection occurred in 21.6% of cases. Gastrointestinal issues included constipation (24.3%), feeding difficulties (16.2%), and cholelithiasis (5.4%). Cataracts, epilepsy, and diabetes mellitus were reported in two cases each.

Conclusion: Our study reveals the spectrum of severity and multiorgan involvement of DM1, highlighting the need for a pediatric-specific standard of care to improve health outcomes through comprehensive multidisciplinary management, emphasizing the importance of early diagnosis, regular surveillance, and appropriate intervention. Larger multicentric studies are needed to provide rigorous data on the prevalence and severity of conditions associated with this disease, their impact on quality of life, and treatment options.

CO-13 - CARATERIZAÇÃO DO ENVOLVIMENTO DO SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO EM DOENTES COM AMILOIDOSE CARDÍACA

Danna Krupka¹; Sérgio Maltes²; Bruno Rocha²; Marco Fernandes¹; Luís Santos¹; André Caetano¹

1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz, Serviço de Neurologia; 2-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Santa Cruz, Serviço de Cardiologia

Introdução: A amiloidose por transtirretina (ATTR) é uma doença sistémica provocada por deposição de amiloide nos tecidos, apresentando-se na forma hereditária ou selvagem (wild-type TTR) da doença. Atualmente, existe uma lacuna na literatura quanto à prevalência e às características das complicações neurológicas da última.

O nosso objetivo foi caracterizar a população com amiloidose cardíaca a transtirretina (ATTR-CM) referenciada à realização de eletromiograma, a prevalência e as características dos achados no estudo eletrofisiológico.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes seguidos em consulta de Insuficiência Cardíaca Miocardiopatia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental entre os anos 2022-2023 com ATTR-CM e submetidos a estudo com eletromiograma.

Resultados: No total, foram incluídos 35 doentes, 29 eram do sexo masculino e a idade média de 82 anos (idade mínima 70 e máxima 94). Todos os doentes realizaram teste genético para exclusão de ATTR genética, nove dos quais aguardavam resultado à data da colheita dos dados, 11% apresentavam a forma mutada da doença. Estudo invasivo por biópsia realizado em 3 doentes. Apenas 7 doentes tinham sintomas sugestivos de neuropatia. Contudo, 83% (N=19) apresentavam achados compatíveis com síndrome do túnel cárpico (STC), bilateral em 79% (N=15). Alterações sugestivas de polineuropatia (PNP) axonal encontrados em 56% (N=13), PNP sensitiva em 46% (N=6) e PNP sensitivo-motora 54% (N=7). Achados exclusivos de PNP axonal identificados em 2 dos 23 doentes. Havia co-patologia com diabetes mellitus tipo II em 7 doentes, gamapatia monoclonal em 2 e um doente com doença autoimune reumatológica.

Conclusão: Mais de metade dos doentes com ATTR selvagem da nossa população apresentaram achados electrofisiológicos compatíveis com lesão do sistema nervoso periférico (STC ou PNP), mesmo na ausência de sintomas. A avaliação sistemática destes doentes com estudo com eletromiograma poderá permitir caracterizar a natureza sistémica da doença que, à semelhança da forma hereditária, pode ter complicações neurológicas, promovendo o seu diagnóstico precoce.

CO-14 - DIAGNOSTIC CHALLENGES AND MUTATIONAL SPECTRUM OF HEREDITARY TRANSTHYRETIN AMYLOIDOSIS: INSIGHTS FROM A MOLECULAR DIAGNOSTICS LABORATORY

Miguel Alves-Ferreira^{9,10,11}; Ana Lopes^{9,10}; Ana Filipa Brandão^{9,10}; Liliana Rocha^{9,10}; Diana Pinto^{9,10}; Fátima Lopes^{9,10}; Paulo Silva^{9,10}; Michel Mendes¹; Miguel Soares Rodrigues²; Ana Tornada^{12,13}; Maria Do Carmo Macário⁴; Isabel Santana⁴; Rosa Lobato⁵; Catarina Santos⁶; Luís Maia⁷; Henrique Moniz Costa⁸; Ana Martins Da Silva⁷; Miguel Oliveira Santos³; Isabel Conceição³; Teresa Coelho⁷; Jorge Sequeiros^{9,10,11}; João Parente Freixo^{9,10}; Jorge Oliveira^{9,10}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Lisboa, Portugal; 3-Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia (Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE), Viana do Castelo, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, EPE (Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, EPE), Santa Maria da Feira, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 8-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE – Unidade I, Vila Nova de Gaia, Portugal; 9-CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; 10-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 11-ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal; 12-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, EPE; 13-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Hereditary transthyretin amyloidosis (ATTRv) (also known as Familial Amyloid Polyneuropathy) is a rare, systemic, life-threatening disease characterized by transthyretin (TTR) fibril deposition in organs and tissues. It is an autosomal dominant disorder associated with more than 130 different variants in the TTR gene, of which p.Val50Met (p.Val30Met) is the most frequent in Portuguese families with ATTR. Given both genotypic and phenotypic heterogeneity, namely age at onset and disease penetrance, the definitive diagnostics of ATTR may not be attained in due time in some patients, leading to a delay in initiating therapies.

We aim to characterize the mutational spectrum of ATTRv in Portugal, using the data from genetic tests performed at our laboratory.

Methods: We reviewed all cases with disease-causing variants in the TTR gene, through 2006-23.

Results: A total of 846 TTR-targeted diagnostic tests were requested. A diagnostic yield of 10.2% was obtained. We identified 4 disease-causing variants in TTR: p.Val50Met (n=83); p.Val142Ile (n=1); p.Ser70Arg (n=1) and p.Val48Met (n=1); 3 individuals were homozygotes, 2 for p.Val50Met and 1 for p.Val142Ile. Importantly, 2 p.Val50Met-related cases were identified in a multigene panel for hereditary neuropathies; both were male patients, aged over 60 years with no reported family history of the disease. In addition,

we assessed the frequency of p.Val50Met in a sample of 3,972 exomes (with no clinical suspicion of ATTRv), from the Portuguese population, and found 11 heterozygotes (overall frequency 0.27%).

Conclusion: These results highlight the importance of increasing awareness for signs and symptoms suggestive of ATTRv, particularly in cases of non-familial and late-onset neuropathy. Considering the disease prevalence in Portugal, it is crucial to include ATTRv as a potential differential diagnosis for unexplained neuropathies, enabling timely TTR gene testing.

CO-15 - ELECTRODIAGNOSTIC TESTING AND PROGNOSIS OF GUILLAIN BARRÉ SYNDROME - A CASE SERIES

Marco Almeida¹; Fábio Gomes¹; Francisco Antunes²; Anabela Matos¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹
1-Serviço de Neurologia, CHUC; 2-Serviço de Medicina Interna, CHUC

Introduction: Guillain Barré syndrome outcome remains unpredictable nowadays, easily leading clinicians to overtreat in the absence of reliable predictors of prognosis.

Our aim was to identify early predictors of the prognosis of GBS.

Methods: We designed a retrospective case series. Data were collected from patients admitted to the hospital between 2017 and 2022 with a diagnosis of GBS. We recorded: age, Hughes and MRC sum scores at admission/6 months, whether PLEX or IVIGs were performed, CSF protein count and median nerve CMAP amplitudes (both obtained in the first 2 weeks of hospitalization). Data were analyzed with IBM SPSS. We used Spearman's correlation test, Mann-Whitney U test, ANOVA and Multiple Linear Regression. The level of significance was accepted as $p < 0.05$.

Results: Of the 97 patients admitted, 70 met the inclusion criteria. The value of CMAPs amplitude of the median nerve had a negative correlation with the Hughes's score at 6 months ($r_s = -0.303$; p -value = 0.011). CMAP amplitude values were able to separate patients with low (0 or 1) medium (2 or 3) or high (>3) Hughes scores at 6 months. There was no difference in CMAPs amplitudes between treated and untreated patients. CMAP amplitude of the median nerve, age, MRC sum score at admission and Hughes score at admission produce the best model to predict the Hughes score at 6 months ($R^2 = 0.425$, $F(4, 61) = 12.989$, $p < 0.001$).

Conclusion: Median nerve CMAPs amplitude and the outcome at 6 months seem correlated. Other researchers found other prognostic predictors, most presenting weak correlations. Integrating EMG data into the treatment algorithm of patients with mild symptoms could enhance decisions. We were unable to establish a more accurate temporal marker than the first two weeks of hospitalization to perform EMG.

Conflict of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare.

CO-16 - RESPOSTA CLÍNICA AOS TRATAMENTOS IMUNOMODULADORES DE AÇÃO RÁPIDA NA MIASTENIA GRAVIS: UM ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO

Sofia Bernardo¹; Cristiana Silva²; Inês Videira²; Fábio Gomes²; Sandra Palma²; Joana Dionísio¹; Pedro Pereira³; Luciano Almendra²; Argemiro Geraldo²; Anabela Matos²; Luís Negrão²; Simão Cruz¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

Introdução: A miastenia gravis (MG) é uma doença autoimune da junção neuromuscular cuja manifestação clínica cardinal é

uma fraqueza muscular fatigável. O conjunto de músculos afetados e a gravidade clínica são extremamente variáveis entre doentes. As imunoglobulinas intravenosas (IgIV) e a plasmáfereze (PF) são tratamentos imunomoduladores de ação rápida (TIAR) usados para obtenção de melhoria clínica ampla e célere.

O objetivo primário foi determinar a frequência de doentes que obtiveram melhoria satisfatória com IgIV ou PLEX. Objetivo secundário: verificar se oito fatores candidatos permitem prever de forma independente a ocorrência de melhoria com os TIAR.

Metodologia: Neste estudo foram incluídos todos os doentes com MG com anticorpos anti-receptor de acetilcolina (AChR) acompanhados em três hospitais portugueses, entre 2013 a 2023, que realizaram pelo menos um ciclo de TIAR. Os dados foram recolhidos pela consulta do processo clínico. A influência dos fatores candidatos sobre a resposta terapêutica foi avaliada inicialmente através de testes não paramétricos e corroborada através de modelos de regressão logística.

Resultados: Foram incluídos 128 doentes: IgIV foram o único TIAR usado em 64,8% dos casos, enquanto apenas 2 doentes receberam exclusivamente PF. Na maioria (67,5%) dos doentes, o 1º tratamento com IgIV ocorreu no 1º ano de sintomas. Pelo contrário, 53,3% dos doentes receberam o 1º ciclo de PF após pelo menos dois anos de evolução da doença. Ocorreu melhoria clínica satisfatória em 77,0 e 75,6% dos doentes tratados com IgIV e PF, respetivamente. Ao longo de vários ciclos, a melhoria foi consistente em 84,8 e 85,3%, respetivamente. Nenhum dos oito fatores candidatos se confirmou como fator preditivo independente de melhoria satisfatória.

Conclusão: Este estudo confirma que os TIAR produzem muito frequentemente uma melhoria satisfatória no tratamento de doentes com MG. Esta proporção foi idêntica entre IgIV e PF. Não foram identificados fatores preditivos independentes de resposta favorável.

CO-17 - COMORBILIDADE AUTOIMUNE NA MIASTENIA GRAVIS: COORTE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

André Fernandes¹; Maria João Pinto¹; Goretí Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: Segundo a literatura, 13% dos doentes com miastenia gravis (MG) tem pelo menos uma segunda doença autoimune (DAI) concomitante. Há poucos dados relativamente às implicações clínicas da co-patologia autoimune, nomeadamente em termos de controlo de doença e prognóstico.

O objetivo foi avaliar o impacto clínico da co-patologia autoimune em doentes com MG.

Metodologia: Coorte retrospectiva englobando todos os doentes com diagnóstico de MG, atualmente acompanhados no Centro Hospitalar Universitário de São João. Além do estudo imunológico, foram considerados dados clínicos: DAI concomitante, idade de apresentação e forma clínica de MG (ocular ou generalizada), número de hospitalizações por MG, presença de timoma, terapêutica imunomoduladora (TIM), efeitos laterais reportados e refratariedade.

Resultados: Foram incluídos 92 doentes, 49 (53,3%) de início precoce (<50 anos) e 43 (46,7%) de início tardio (≥50 anos). A presença de DAI concomitante foi documentada em 14 (15,2%) doentes, dos quais 11 do género feminino, sendo que 3 doentes apresentavam 2 DAI além da MG. A patologia autoimune tiroideia foi a mais frequente (n=6), seguida de gastrite autoimune (n=2), artrite reumatóide (n=2) e lúpus eritematoso sistémico (n=2).

Outras DAI encontradas em casos isolados foram: vitiligo, doença celíaca, psoríase, glomerulonefrite imune e polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica. A co-patologia autoimune associou-se positivamente com a refratariedade (p=0,011). Não houve diferenças estatisticamente significativas na frequência de efeitos laterais decorrentes da TIM (p=0,066), número de hospitalizações por MG (p=0,261), incidência de timoma (p=0,573), forma clínica de MG (p=0,359) e idade de apresentação (início precoce versus início tardio, p=1).

Conclusão: Nesta coorte, a prevalência da co-patologia autoimune em doentes com MG foi semelhante à referida na literatura. Registou-se uma associação significativa da co-patologia autoimune à refratariedade terapêutica, que poderá ter implicações na gestão destes doentes.

CO-18 - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO NO USO DE TERAPÊUTICAS MODIFICADORAS DE DOENÇA EM ADULTOS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Lénia Silva¹; João Moura¹; Diogo Pereira¹; Márcio Cardoso²; Lurdes Palhau³; Teresa Coelho²; Ana Paula Sousa²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A atrofia muscular espinhal (SMA) é uma doença neuromuscular hereditária neurodegenerativa, com recentes tratamentos disponíveis. O risdiplam e o nusinersen têm demonstrado benefícios significativos na função motora. O objetivo foi analisar a evolução da SMA em adultos tratados com nusinersen e risdiplam num centro hospitalar.

Metodologia: Estudo coorte retrospectivo de adultos com SMA. Recolhida informação demográfica, escalas de avaliação funcional motora e provas de função respiratória.

Resultados: Analisaram-se 18 doentes (10 SMA tipo 3 e 8 SMA tipo 2), 12(67%) homens, com mediana de idade de 32(AIQ=14) anos no primeiro tratamento. O tempo mediano de seguimento foi 20(AIQ=12) meses. Os scores medianos da HFMSE e RULM pré-tratamento foram 4,5(AIQ=17) e 16(AIQ=22), respetivamente. Iniciou-se nusinersen em 8 doentes (SMA tipo 3), 4 alteraram para risdiplam por limitações técnicas. Nos 4 sob nusinersen [idade mediana: 36,5(AIQ=15) anos], a variação mediana dos scores foi 0,5(AIQ=3) na HFMSE e 0(AIQ=2) na RULM. A mediana da variação da distância percorrida (6MWT) foi -12,5(AIQ=71) metros. Atualmente 13 doentes (1 desistência) estão sob risdiplam [idade mediana: 32(AIQ=13) anos], todos sem marcha. A mediana da variação dos scores das HFMSE e RULM foi 0(AIQ=2) em ambos, sem diferenças significativas entre SMA tipo 2 ou 3. A maioria reportou melhoria subjetiva da destreza manual. A variação mediana do rácio FEV1/FVC foi 1,5(AIQ=4,5)% e um doente melhorou da disfagia. Reportaram-se efeitos gastrointestinais ligeiros nos primeiros meses de tratamento.

Conclusão: As variações medianas dos scores da função motora sugerem estabilização clínica, contrariando a história natural da doença em que as variações são negativas. Estudos de eficácia apresentaram maior variação dos scores, mas as amostras foram maiores e os scores pré-tratamento mais elevados. Os sintomas subjetivos de melhoria não são avaliados nestas escalas mas podem ter impacto funcional, pelo que se sugere o uso de outro tipo de escalas para comprovar esta melhoria.

E POSTERS

EP-01 - MIOPATIAS E Distrofias Musculares Congénitas com Diagnóstico na Idade Adulta: Três Casos Ilustrativos de Fenótipos Ligeiros

Duarte Carapinha¹; Rafael Roque²; Catarina Cavaleiro³; Hildeberto Correia³; Jorge Oliveira⁴; Ana Rita Gonçalves⁴; Cristina Costa¹; Simão Cruz¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria; 3-Serviço de Genética Médica, Laboratório Joaquim Chaves; 4-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: As miopatias e distrofias musculares congénitas são grupos de doenças musculares pautados por uma grande heterogeneidade clínica, histológica e genética. O desenvolvimento das técnicas de sequenciação de nova geração permitiu aumentar acentuadamente a proporção de casos com diagnóstico genético e, desta forma, alargar o espectro fenotípico conhecido destas doenças.

Casos Clínicos:

Caso 1. Diagnóstico aos 44 anos. Heterozigotia composta para mutações patogénicas conhecidas no gene *LAMA2*. Consanguinidade parental. Início dos sintomas na infância (quedas frequentes, dificuldade a subir escadas e planos inclinados). Clinicamente destaca-se a existência de oftalmoparesias, rigidez axial, fraqueza muscular axial e das cinturas. CK ligeiramente elevada. Histologia muscular onde predominam multiminicóres.

Caso 2. Diagnóstico aos 25 anos. Heterozigotia composta para mutações patogénicas conhecidas no gene *RYR1*. Início congénito (luxação da anca, hipotonia nos primeiros meses, atraso em metas motoras precoces). Aquisição de marcha, que ainda conserva, para curtas/médias distâncias. Clinicamente destaca-se: fraqueza facial e palato em ogiva, fraqueza muscular axial e predominantemente das cinturas. CK elevada. Histologia onde predominam alterações distróficas.

Caso 3. Diagnóstico aos 25 anos. Mutação patogénica em heterozigotia no gene *DNM2*. Mãe afetada. Início congénito (hipotonia, choro fraco). Clinicamente destaca-se: dismorfias crânio-faciais típicas, ausência de oftalmoparesias, hipoplasia muscular, fraqueza generalizada com pé pendente bilateral.

Conclusão: Os três casos descritos ilustram fenótipos ligeiros de miopatias congénitas e exibem algumas das pistas clínicas que devem fazer considerar este grupo de doenças no diagnóstico diferencial de uma miopatia observada na idade adulta. Os casos 1 e 2 são também representativos da heterogeneidade histológica e genética, e das dificuldades no estabelecimento de correlações precisas entre as características clínicas e histológicas e o defeito genético subjacente.

EP-02 - PTOSE PALPEBRAL BILATERAL EM DOENTES INFETADOS COM O VÍRUS DE IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA SOB TERAPÊUTICA ANTIRRETROVIRAL

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Beatriz Nunes Vicente¹; Bárbara Martins^{3,4}; Pedro Coelho^{1,5}; Rafael Roque^{1,5}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina – Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto Portugal; 5-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: A introdução da terapêutica antirretroviral (TARV) tem permitido a redução da mortalidade associada à infeção pelo vírus de imunodeficiência humana (VIH), contudo, com algumas comorbilidades, nomeadamente doenças neuromusculares.

Casos Clínicos: Descrevemos três doentes do sexo masculino de 60, 61 e 73 anos (casos 1, 2 e 3, respetivamente), com antecedentes de VIH há 29, 16 e 28 anos, com infeção controlada, sob TARV desde o diagnóstico, atualmente sob dolutegravir- rilpivirina, lamivudina-dolutegravir e lopinavir-ritonavir+raltegravir+tenofovir, respetivamente. Sem antecedentes familiares de relevo. Referenciados por ptose palpebral bilateral, de agravamento progressivo, sem significativa flutuação, com nove, dois e sete anos de evolução, respetivamente. Aquando da observação apresentavam: lipodistrofia da face e ptose palpebral bilateral simétrica; sem envolvimento pupilar, oftalmoparesias ou diplopia; sem envolvimento bulbar, cervical ou apendicular; provas de fatigabilidade negativas. A avaliação oftalmológica foi normal. Apresentavam valores normais de CK, hormonas tiroideias e anticorpos anti-receptor da acetilcolina. Os EMG com estimulação repetitiva e de fibra única no orbicular dos olhos não revelaram alterações. A RM cerebral e das órbitas não identificaram alterações de relevo. Nenhum dos doentes melhorou com piridostigmina e prednisolona. O caso 3 foi submetido a biópsia muscular (músculo deltóide), com evidência de alterações inespecíficas, aguardando o estudo da cadeia respiratória mitocondrial. O estudo dos genes associados à oftalmoplegia externa progressiva foi negativo no caso 3; os restantes aguardam os resultados. Dada a exclusão de etiologias alternativas, e perante o quadro clínico, foi assumido o diagnóstico de miopatia ocular. Os doentes aguardam blefaroplastia.

Conclusão: Os doentes descritos apresentaram um fenótipo e evolução idênticos aos raros casos reportados na literatura de miopatia ocular associada a TARV crónica em doentes VIH. Admite-se que esteja associada a toxicidade cumulativa dos fármacos antirretrovirais na função mitocondrial. Atento o número crescente de doentes sob TARV crónica, o conhecimento desta entidade por parte dos neurologistas afigura-se fundamental.

EP-03 - COEXISTÊNCIA DE UMA DISTROFINOPATIA COM UMA NEUROPATIA DESMIELINIZANTE ASSOCIADA AO GENE *MPZ*: UMA COMBINAÇÃO IMPROVÁVEL PARA UM FENÓTIPO INVULGAR

Joana Moniz Dionísio¹; Rafael Roque²; Luís Santos³; Simão Cruz¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Laboratório de Neuropatologia do Hospital Santa Maria-Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3-Consulta de Doenças Neuromusculares, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE

Introdução: As distrofinopatias são causadas por mutações no gene *DMD* no cromossoma X. A apresentação clínica pode

variar entre uma fraqueza muscular muito grave com início em idade pré-escolar e perda precoce da capacidade de marcha (distrofia de Duchenne) e fenótipos caracterizados por mialgias e hiperCKemia. Défice cognitivo pode ocorrer em associação com a doença muscular. As mutações no gene *MPZ* produzem neuropatias desmielinizantes com transmissão autossómica dominante, tipicamente com fenótipo de doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), de gravidade variável.

Caso Clínico: Masculino, início do seguimento atual aos 19 anos. Antecedentes de hipotonia neonatal, atraso do desenvolvimento psicomotor, e perturbação do comportamento. Investigação realizada na infância incluía CK sérica 5500 UI/L e biopsia muscular suspeita de distrofinopatia. Actualmente, do ponto de vista cognitivo-comportamental destaca-se: défice cognitivo multidomínios, disporódia, comportamento pueril e impulsivo. No exame físico geral evidencia ligeiras dismorfias crânio-faciais, cifoescoliose dextroconvexa ligeira e pes cavus com dedos em martelo. Deambula sem apoio mas marcha instável e com evidente alargamento da base. Fraqueza muscular globalmente ligeira e de predomínio distal nos membros inferiores. Ataxia sensitiva dos quatro membros e arreflexia miotática difusa. Estudos de condução nervosa recentes identificaram padrão de Polineuropatia desmielinizante hereditária. Para esclarecer os achados da biopsia muscular e a hiperCKemia, realizou estudo do gene *DMD* que identificou deleção dos exões 48 e 49, confirmando uma distrofinopatia. Tendo em conta que este resultado não justificava integralmente o fenótipo e que alguns aspectos também não eram prontamente enquadráveis numa doença de Charcot-Marie-Tooth, foi efectuada uma sequenciação de exoma que identificou uma mutação patogénica no gene *MPZ*.

Conclusão: Na literatura, não existem, até à data, relatos de CMT concomitante com distrofinopatia. Este caso ilustra ainda a importância de ponderar a coexistência de uma 2ª doença quando o resultado de um estudo genético inicial não explica integralmente o fenótipo clínico do doente.

EP-04 - AT845 GENE REPLACEMENT THERAPY FOR LATE ONSET POMPE DISEASE: AN UPDATE ON SAFETY AND PRELIMINARY EFFICACY DATA FROM FORTIS, A PHASE 1/2 OPEN-LABEL CLINICAL STUDY

Jordi Diaz-Manera¹; Tahseen Mozaffar²; Nicola Longo³; Volker Straub¹; Fatbardha Varfaj⁴; Hsin-Jung Chou⁵; Miko Maruoka⁵; Cong Han⁵; Julie Coats⁵; Jean-Yves Maziere⁴; Mark Walzer⁵; Angela Smith⁴; Juan Montaner Picart⁵
1-John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust, Newcastle upon Tyne, UK; 2-University of California Irvine, Irvine, CA, USA; 3-University of Utah, Salt Lake City, UT, USA; 4-Formerly of Astellas Gene Therapies, San Francisco, CA, USA; 5-Astellas gene Therapies, San Francisco, CA, USA

Pompe disease is an autosomal recessive disease caused by a deficiency of acid alpha-glucosidase (GAA), leading to the accumulation of lysosomal glycogen with subsequent damage to skeletal and cardiac muscles. AT845, the recombinant AAV8 vector expressing the human GAA (*hGAA*) gene, specifically in muscle tissues, is currently under clinical development for the treatment of late-onset Pompe disease (LOPD). FORTIS (NCT04174105) is an ongoing multicenter, open-label, ascending dose phase 1/2 first-in-human clinical trial to determine if AT845 is safe and tolerable in adults with LOPD. Four participants (2 female, 2 male; mean age at dosing 54.5 years) received a one-time intravenous

infusion of AT845 at either 3x10¹³ vg/kg or 6x10¹³ vg/kg dose (n=2 each), followed by 1 year of frequent monitoring of safety, clinical, and biochemical endpoints. Long-term safety monitoring will be conducted for at least 5 years post-dosing. Infusions were generally well-tolerated. Three participants developed transient, steroid-responsive transaminitis that was mild to moderate and deemed possibly related to AT845. The Sensory Peripheral Grid 2 neuropathy event was reported in one participant in the 6x10¹³ vg/kg cohort and was designated as a serious adverse event (SAE) due to medical significance. As of September 15, 2022, 23 weeks of four participants have withdrawn from ERT at 10, 17, and 24 weeks following AT845 infusion, with respective follow-up times of 44, 51, and 19 weeks since the last ERT dose. All participants showed evidence of AT845 vector transduction and an increase in GAA activity in the muscle compared to the baseline. All participants showed a sustained decrease in creatine kinase from baseline and urine glucotetrasaccharide (Glc4) remained stable even after withdrawal of ERT. Ongoing evaluation of participants dosed with AT845 reveals preliminary efficacy signals, even off of ERT.

EP-05 - MIOPATIA TÓXICA POR ASSOCIAÇÃO DE FÁRMACOS COMUNS

Catarina Borges¹; André Costa¹; Ricardo Taipa²; Andreia Veiga^{1,3}; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As miopatias tóxicas decorrem de iatrogenia medicamentosa ou exposição a tóxicos, sendo vários os mecanismos fisiopatológicos subjacentes. O espectro de manifestações clínicas é amplo, podendo apresentar-se por sintomas ligeiros como mialgias ou por miopatia necrotizante aguda com fraqueza muscular e insuficiência renal grave. O reconhecimento clínico precoce é fundamental pelo potencial de reversibilidade dos sintomas.

Caso Clínico: Senhora de 78 anos, internada por quadro de mialgias difusas e queixas de fraqueza muscular de predomínio da musculatura proximal com 10 dias de evolução. Três semanas antes tinha iniciado ciclo de antibioterapia para erradicação de *Helicobacter pylori* com amoxicilina/ácido clavulânico, claritromicina e metronidazol. Há vários anos sob terapêutica com sinvastatina 40 mg/dia. Ao exame objectivo com tetraparésia de predomínio proximal 3 a 4/5 (escala de MRC) simétrica com força distal preservada e reflexos osteo-tendinosos fracos e simétricos. Analiticamente apresentava elevação de CK (14575U/L), mioglobulina (>3000 ng/mL) e aldolase (80 U/L) sem disfunção renal e sem elevação de parâmetros inflamatórios. Assumida possível miopatia tóxica secundária à associação sinvastatina-claritromicina, tendo sido instituída hidratação endovenosa agressiva e suspensos estes fármacos. Diagnóstico foi corroborado pela investigação complementar realizada, nomeadamente pelo estudo imunológico e serológico sem alterações, estudo neurofisiológico compatível com unidades motoras miopáticas e sinais de irritabilidade da membrana em repouso e pela biopsia muscular que revelou miopatia de aspecto necrotizante. Objectivada evolução favorável com recuperação integral dos défices, sem recidiva clínica.

Conclusão: A incidência e severidade da miopatia induzida pelas estatinas é dependente da dose e da estatina envolvida. A sinvastatina e a atorvastatina são metabolizadas pelo *CYP3A4*, cuja inibição por outros fármacos, tais como a claritromicina, potencia a miotoxicidade das estatinas. Neste caso, previamente ao início

da antibioterapia, a doente não apresentava queixas musculares encontrando-se medicada com uma dose estável de estatina. Alertamos para a importância do conhecimento desta interação medicamentosa entre dois fármacos amplamente utilizados.

EP-06 - MIASTENIA GRAVIS DE INÍCIO TARDIO VERSUS MUITO TARDIO: HAVERÁ DIFERENÇA?

André Fernandes¹; Maria João Pinto¹; Goreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: A miastenia gravis (MG) é uma doença imuno-mediada com uma incidência bimodal: início precoce (<50 anos, predomínio feminino) e início tardio (>50 anos, predomínio masculino). Recentemente foi descrito um subgrupo com apresentação muito tardia (≥65 anos). O objetivo foi avaliar eventuais implicações clínicas das formas de apresentação muito tardia de MG.

Metodologia: Coorte retrospectiva englobando todos os doentes com diagnóstico de MG de início ≥50 anos, atualmente acompanhados em consulta de Doenças Neuromusculares no Centro Hospitalar Universitário de São João. Estratificação de acordo com idade de apresentação: início tardio (≥50 e <65 anos) e início muito tardio (≥65 anos). Comparação de variáveis clínicas e para-clínicas entre os subgrupos.

Resultados: Foram identificados 43 doentes com MG com idade de apresentação ≥50 anos. Vinte e quatro (55,8%) foram classificados como de início tardio e 19 (44,2%) de início muito tardio. Em ambos os subgrupos predominou o sexo masculino (62,5% vs 52,6%). Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os subgrupos de início tardio e muito tardio em nenhum dos parâmetros estudados: fenótipo clínico (formas oculares 45,8% vs 26,3%, $p=0,189$), incidência de timoma (16,7% vs 10,5%, $p=0,841$), frequência de crises miasténicas (25,0% vs 21,1%, $p=0,761$), número de doentes em estado de manifestação mínima ou em remissão (83,3% vs 73,7%, $p=0,440$), número de doentes refratários (87,5% vs 89,5%, $p=1$), e incidência de efeitos secundários relacionados com agentes imunossupressores (26,3% vs 16,7%, $p=0,575$).

Conclusão: Nesta coorte, ainda que de forma não estatisticamente significativa, houve um predomínio de formas generalizadas nos doentes com apresentação muito tardia. Contudo, este subgrupo de doentes apresentou características semelhantes ao grupo de início tardio, quer na resposta ao tratamento quer no curso da doença.

EP-07 - ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SUBCLÍNICA AOS 60 ANOS

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética autossómica recessiva causada por deleções homocigóticas no gene survival motor neuron 1 (SMN1), condicionado a degeneração progressiva dos neurónios do corno anterior da espinal medula. Pode manifestar-se com diferentes fenótipos, classificados de tipo I a IV. A AME tipo IV é considerada a forma mais ligeira, sintomática após os 30 anos.

Caso Clínico: Homem de 60 anos, com quadro de instalação súbita de dormência no membro superior direito. Da história familiar destaca-se a existência de um irmão de 48 anos com perda de força muscular progressiva desde os 17 anos, sem

diagnóstico estabelecido. Ao exame neurológico apresentava ligeira parésia na extensão do cotovelo direito e reflexos bicipital e tripital reduzidos à direita. A TC-cervical revelou compromisso mielorrádicular de C5-C6, predominante à direita. A EMG revelou neuropatia motora crónica, de predomínio proximal, sem sinais de lesão neurogénica recente das raízes cervicais direitas. O estudo genético revelou deleção homocigótica dos exões 7 e 8 do SMN1 e quatro cópias do SMN2, que estabeleceu o diagnóstico de AME. Os sintomas do doente regrediram espontaneamente pelo que se admitiu que a fraqueza braquial teria origem radicular, num doente com baixa reserva de neurónios motores periféricos.

Conclusão: Estão descritos doentes com AME tipo IV, acima dos 40 anos, pouco sintomáticos, sobretudo irmãos de doentes com formas mais graves. Do nosso conhecimento este será o indivíduo assintomático mais velho já reportado, demonstrando que a AME não é obrigatoriamente uma doença com 100% de penetrância. A determinação dos fatores protectores (genéticos e ambientais) deste indivíduo poderia contribuir para um melhor conhecimento da doença e para o uso criterioso das novas terapêuticas modificadoras de doença. Este caso mostra que a AME deverá ser um diagnóstico diferencial a ter em consideração em doentes mais velhos com neuropatia motora crónica.

EP-08 - UPSIDE DOWN: FORMAS ATÍPICAS DE AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA À TRANSTIRRETINA

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Catarina Falcão De Campos^{1,2,3}; José Castro^{2,3}; Isabel De Castro³; Isabel Conceição^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Laboratório de EMG/PE, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: A polineuropatia sensitivo-motora axonal, associada a disautonomia é o fenótipo mais comum da amiloidose hereditária associada à transtirretina (ATTRv-PN).

Casos Clínicos: Apresentamos três doentes do sexo masculino com formas atípicas de amiloidose ATTR-V50M. O doente 1, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, iniciou pelos 59 anos de idade alteração da sensibilidade e diminuição da força muscular distal e simétrica dos quatro membros. O exame neurológico revelou hipostesia termo-álgica em meia alta e luva, pé pendente bilateral, e reflexos aquilianos abolidos. O EMG revelou acentuada polineuropatia sensitivo-motora de predomínio axonal com aspetos desmielinizantes nos membros superiores. A PL revelou hiperproteinorraquia, e a biópsia de nervo periférico infiltrado inflamatório. Foi colocado o diagnóstico de neuropatia inflamatória adquirida (CIDP), que se revelou ser refratária à terapêutica instituída. A reavaliação etiológica conduziu ao diagnóstico de amiloidose ATTR-V50M. O doente 2, portador da mutação V50M e assintomático até então, iniciou pelos 70 anos de idade alteração da sensibilidade e diminuição da força muscular distal dos membros superiores. O EMG revelou sinais de lesão neurogénica crónica a nível C8-D1 bilateral e assimétrica, sem critérios para polineuropatia. O doente 3, portador da mutação V50M e com polineuropatia sensitiva e autonómica desde os 30 anos, desenvolveu fraqueza muscular distal do membro superior direito associada a atrofia muscular da mão pelos 31 anos de idade. O EMG revelou acentuada polineuropatia sensitivo-motora com sinais de lesão

troncular (C5 a C8-D1). Nos doentes 2 e 3 a RM cervical não revelou alterações e a biópsia da gordura abdominal foi positiva para amiloide TTR, confirmando-se o diagnóstico.

Conclusão: O erro diagnóstico associado à CIDP é sobejamente conhecido. Por outro lado, o envolvimento de raiz ou plexo braquial só mais recentemente tem sido estudado. Assim, formas atípicas de apresentação da neuropatia, na amiloidose ATTRv não devem excluir este diagnóstico.

EP-09 - DISFUNÇÃO DIAFRAGMÁTICA POR LESÃO DO FRÊNICO SECUNDÁRIA A INIBIDOR DOS CHECKPOINTS IMUNOLÓGICOS

André Costa¹; Catarina Borges¹; Michel Mendes²; Maria Do Céu Branco²; Andreia Veiga²

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 disfunção diafragmática perfila-se como uma causa rara de dispneia que em casos graves se associa a insuficiência respiratória aguda. Pode ter origem numa lesão do nervo frénico secundária a múltiplas etiologias, nomeadamente imunomediada. Com a crescente utilização dos inibidores dos checkpoints imunológicos (iCPI) no tratamento de certas neoplasias têm sido descritos casos de mononeuropatias incluindo paralisias do nervo frénico após terapêutica com iCPI.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, hospitalizado por insuficiência respiratória tipo 2 com necessidade de VNI identificada no contexto de queixas de ortopneia progressiva com 2 meses de evolução associado a respiração paradoxal. Da história pregressa destaca-se diagnóstico de carcinoma hepatocelular sob ipilimumab e nivolumab (este último suspenso após hipertiroidismo de natureza imunomediada), e internamento recente por acidose tubular renal por iatrogenia aos iCPI. Na admissão iniciou antibioterapia empírica e corticoterapia oral na presunção diagnóstica de infeção respiratória e pneumonite imunomediada, respetivamente. Dado a ausência de melhoria clínica, prosseguiu-se investigação com provas de função respiratória, eletromiografia, TC tórax e ecografia torácica cujos resultados foram compatíveis com disfunção diafragmática por lesão dos nervos frénicos. Dado os antecedentes de reações adversas aos iCPI, foi assumida esta causa como provável etiologia do quadro clínico tendo o doente iniciado ciclo de 5 dias com imunoglobulinas endovenosas (0.4g/Kg/dia) e suspenso nivolumab. Verificou-se uma evolução clínica favorável do quadro respiratório com resolução da insuficiência respiratória, mantendo, contudo, ortopneia e necessidade de VNI noturna. Nos 6 meses que se seguiram ao internamento não se observou recidiva do quadro.

Conclusão: Pese embora a disfunção diafragmática por neuropatia do frénico secundária aos iCPI seja rara e, frequentemente, de diagnóstico difícil, os médicos que lidam com estes fármacos devem saber reconhecer esta possibilidade diagnóstica no contexto clínico adequado. Dado tratar-se de um efeito adverso potencialmente reversível, a introdução de agentes imunomoduladores deve ser considerada precocemente.

EP-10 - NEUROLINFOMATOSE: UMA CAUSA RARA DE NEUROPATIA

Sara Lima¹; André Costa¹; Catarina Borges Silva¹; Andreia Matas¹; Andreia Veiga¹; Maria Do Céu Branco¹; Michel Mendes¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A neurolinfomatose é uma entidade rara que consiste numa infiltração linfomatosa maligna dos nervos periféricos ou pares cranianos, sendo mais frequentemente associada ao linfoma não-Hodgkin difuso de grandes células B (LNH-DGC-B). A apresentação clínica é variável e dependente da topografia lesional pelo que é necessário um alto índice de suspeição para o diagnóstico.

Caso Clínico: Sexo masculino, 74 anos, com antecedentes de LNH-DGC-B primário do SNC com 5 anos de evolução, em recidiva leptomeníngea e testicular sob tratamento com rituximab e lenalidomida. Avaliado no contexto de queixas algícas intensas na face plantar do pé esquerdo, com 4 meses de evolução, refratárias à terapêutica prescrita pelo seu médico assistente. Apresentava, ao exame neurológico, défice motor esquerdo na flexão plantar e flexão dos dedos (grau 1/5) e na inversão do pé (grau 3/5), reflexos osteotendinosos presentes e simétricos, ausência de sinais piramidais e hipostesia termoalgica e tátil na face plantar do pé esquerdo. Dado a suspeita clínica de lesão de nervo periférico, realizou EMG que revelou sinais de mononeuropatia do nervo ciático com atingimento preferencial da porção tibial de evolução aguda. Realizou RM dos membros inferiores que mostrou duas lesões hiperintensas em T2 e com captação homogénea de contraste, uma no eixo neurovascular tibial posterior e outra no eixo neurovascular peroneal, com realce dos nervos. A RM cerebral e lombossagrada foi normal. Submetido a biópsia da massa, compatível com Linfoma de Grandes Células B. Proposta radioterapia, impossível de realizar por agravamento clínico do doente, culminando no óbito 2 meses após o diagnóstico.

Conclusão: A neurolinfomatose é uma causa rara de mononeuropatia, importante a ser considerada em doentes com antecedente de LNH-DGC-B. Um diagnóstico célere, em que a biópsia do nervo é o gold-standard, possibilita o início atempado de terapêutica, com influência no controlo sintomático e no prognóstico.

EP-11 - PROTEINOPATIA MULTISSISTÉMICA: UM ESPECTRO DE DOENÇAS FENOTIPICAMENTE HETEROGÉNEAS

Inês Carmo e Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; Francisca Sá¹; João Pedro Marto¹; André Caetano¹; Luís Santos¹; Marco Fernandes¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: A proteinopatia multissistémica corresponde a uma síndrome genética que resulta de alterações em diferentes genes envolvidos no processo celular de autofagia. A heterogeneidade fenotípica dos doentes afetados é uma característica central, sendo típica a associação a miopatia com corpos de inclusão, doença de neurónio motor, demência frontotemporal e doença de Paget do osso.

Casos Clínicos: Apresentam-se dois casos clínicos que ilustram a apresentação fenotípica de duas mutações causadoras de proteinopatia multissistémica:

Caso 1: Mulher, 62 anos, com diagnóstico prévio de doença de Paget do osso, referenciada a consulta de Neurologia por fraqueza dos membros inferiores. Ao exame objectivo eram evidentes sinais de 1º e 2º neurónio. Realizou eletromiograma sugestivo de doença de neurónio motor e o estudo genético revelou mutação patogénica no gene da proteína contendo valosina (VCP). Complementou-se a investigação diagnóstica com biópsia muscular compatível com miopatia com corpos de inclusão.

Caso 2: Homem, 75 anos, referenciado a consulta de Neurologia por alterações cognitivas, nomeadamente da linguagem; e comportamentais. Dos antecedentes familiares, destacava-se mãe com demência e irmão com esclerose lateral amiotrófica, o que le-

vantou a suspeita diagnóstica de demência frontotemporal – afasia primária progressiva. Nos anos seguintes, o quadro evoluiu com compromisso motor progressivo e disfagia, sendo evidentes ao exame objetivo sinais de 1º e 2º neurónio. Realizou eletromiograma sugestivo de doença de neurónio motor e estudo genético a revelar mutação patogénica no gene da optineurina (OPTN).

Conclusão: Apesar da apresentação clínica tão distinta, estes dois casos salientam os sinais de alarme que devem motivar estudo genético perante doentes com sobreposição de patologia neurodegenerativa. A associação entre doença de neurónio motor e miopatia de corpos de inclusão secundária à mutação VCP e a sobreposição de demência frontotemporal e doença de neurónio motor no contexto da OPTN mutada realçam o espectro heterogéneo a que a proteinopatia multissistémica corresponde.

EP-12 - DOENÇA DE TANGIER COM NEUROPATIA SIRINGOMIELIA-LIKE

Andrea Cabral¹; Andreia Carvalho¹; António Campos¹; José Mendes Ribeiro¹; Henrique Costa¹; Mariana Rocha¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho

Introdução: A doença de Tangier (DT) é uma doença rara, autossómica recessiva, de início no adulto jovem, causada por variantes no gene *ABCA1*, que codifica um transportador envolvido no efluxo de colesterol. Variantes patogénicas no *ABCA1* levam à acumulação intracelular de colesterol, com HDL e apolipoproteína A1 muito baixos. Metade dos doentes apresenta neuropatia periférica numa fase inicial. Os achados eletrofisiológicos são heterogéneos, mostrando geralmente neuropatia mista. Estão descritos os fenótipos: neuropatia siringomielia-like (progressiva; predomina a degeneração axonal); mononeuropatia multifocal (monofásica ou surto-remissão; predomina a desmielinização); polineuropatia distal simétrica.

Caso Clínico: Mulher, 45 anos. Ex-fumadora, hipertensa, com aterosclerose difusa. Medicada com estatina, anti-hipertensor e antiagregante plaquetar. História familiar (irmã e pai) de doença coronária precoce (<50 anos). Referenciada à consulta de Neurologia por queixas progressivas nos membros superiores (MS), com 1,5 anos de evolução: hipostesia termo-álgica distal e falta de força sobretudo distal e esquerda. Sem queixas nos membros inferiores. Ao exame neurológico: diparésia facial; diparésia braquial distal de predomínio esquerdo, com atrofia dos músculos dos antebraços e mãos; hipostesia álgica de todo o MS esquerdo e do direito distalmente; sensibilidades profundas conservadas; reflexos braquiorradaiais hipoativos, restantes normoativos. Analiticamente: HDL <3,09 mg/dL (55-120); apolipoproteína A1 <10 mg/dL (110-205). Estudos neurofisiológicos: polineuropatia sensitivo-motora com predomínio nos MS, com prolongamento ligeiro das latências motoras distais e velocidades de condução marcadamente reduzidas (20-30 m/s); na EMG, lesão neurogénica aguda e crónica com predomínio nos MS à esquerda. Pesquisa de variantes no gene *ABCA1* com duas variantes nonsense em heterozigotia, confirmando o diagnóstico de DT. O quadro tem evoluído progressivamente, mas sem envolvimento clínico dos membros inferiores.

Conclusão: A DT deve ser considerada no diagnóstico diferencial das neuropatias com envolvimento predominantemente braquio-facial. Níveis muito baixos de HDL e aterosclerose precoce são pistas diagnósticas. Embora sem tratamento específico, recomenda-se iniciar estatina, dieta hipolipídica e fisioterapia.

EP13 - NEUROPATIA ANTI-MAG: QUANDO ATUAR?

Rita Cagigal¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Costa¹

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

Introdução: A neuropatia anti-glicoproteína associada à mielina (MAG) constitui uma forma rara de neuropatia desmielinizante adquirida crónica, maioritariamente associada a gamopatias monoclonais IgM. A estratégia terapêutica consiste no tratamento da doença de base. Porém, as gamopatias monoclonais IgM são maioritariamente indolentes e assintomáticas, levantando a questão: em que situações tratar a neuropatia?

Apresentamos uma série de casos de doentes do nosso centro hospitalar, com o diagnóstico de neuropatia anti-MAG.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 66 anos. 1 ano de evolução de parestesias com início nos pés e posteriormente nas mãos. Objetivamente, tremor de intenção nos membros superiores, hipostesia em péua alta e hiporreflexia global. ECN: polineuropatia sensitivo-motora, desmielinizante, crónica. LCR: normal. Analiticamente identificada gamapatia monoclonal IgM, tendo sido diagnosticada Macroglobulinemia de Waldenström (MW). Anticorpos anti-MAG: positivos. Estável sob vigilância.

Caso 2: Mulher, 79 anos. 1 ano de evolução de adormecimento dos pés e posteriormente das mãos. Objetivamente, discreto défice motor na dorsiflexão do pé, hipostesia em luva e meia e hiporreflexia osteotendinosa global. ECN: polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante adquirida, subaguda. Análise do LCR: dissociação albumino-citológica. Assumido o diagnóstico de CIDP e submetida a IgIV, sem melhoria. Estudo analítico: gamapatia IgM, posteriormente diagnóstico de MGUS IgM. Anticorpos anti-MAG: positivos. Estável sob vigilância.

Caso 3: Homem, 82 anos. Antecedentes: MW (diagnóstico há 2 anos). 1 ano de evolução de disestesias apendiculares, progressivas. Objetivamente, amiotrofias distais, simétricas, tetraparesia distal ligeira arreflexa, hipostesia em luva e péua alta. ECN: polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante crónica. Anticorpos anti-MAG: positivos, assumido o diagnóstico. Pelo envolvimento motor, foi proposto para rituximab. Cumprir 4 ciclos semanais, que terminou há 3 meses, mantendo-se estável.

Conclusão: Não existem diretrizes para o tratamento da neuropatia anti-MAG, nomeadamente, sobre quando iniciar tratamento. O rituximab é tratamento de primeira linha, contudo, <50% dos doentes respondem ao tratamento. Assim, este trabalho pretende trazer o tema para reflexão e discussão.

EP14 - MUTAÇÃO NO GENE FIG4 CAUSADORA DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Vitor Mendes Ferreira¹; André Caetano^{1,2}; Luís Santos^{1,2}; Marco Fernandes¹

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

Introdução: Cerca de 10% dos doentes com esclerose lateral amiotrófica (ELA) correspondem a formas familiares monogénicas. As mutações no gene *FIG4* são responsáveis por <1% das formas familiares e estão associadas a fenótipos rapidamente progressivos.

Caso Clínico: Homem de 35 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com quadro de fraqueza na mão

direita, com 3 meses de evolução. À observação inicial destaca-se, espasticidade no membro superior direito com fasciculações no trícipete, extensores do punho e eminência tenar, força G3 nos movimentos de extensão/flexão dos dedos e abdução do polegar, e hiperreflexia patológica generalizada, mais exuberante nos membros direitos. O estudo de condução nervosa e eletromiografia inicial apenas identificou bloqueio de condução parcial do nervo mediano no antebraço. Face à idade, género e achados electrofisiológicos, realizou-se tratamento empírico com IVIg pela hipótese remota de neuropatia motora multifocal, sem melhoria. Verificou-se agravamento progressivo nos 6 meses subsequentes, com disartria espástica, atrofia e fasciculações da língua, disfagia para líquidos, tetraparésia assimétrica D>E, espasticidade generalizada, RCP extensores. Realizou RM-CE que revelou hipersinal do feixe corticoespinhal (T2) e da substância branca dos giros pré-centrais (T2 e SWI) e hiposinal cortical dos giros pré-centrais (SWI - *motor band sign*). Repetiu EMG com evidência desinervação nos segmentos bulbar, cervical, dorsal e lombossagrado, sem bloqueio de condução, sendo feito diagnóstico de ELA. O estudo genético identificou mutação em heterozigotia no gene FIG4 – c.122T>C (p.(Ile41Thr)). A doença teve um curso rapidamente progressivo, verificando-se um agravamento na ALSFRS-R 31>16 pontos em 1 ano, com necessidade introdução de ventilação não-invasiva e colocação de PEG.

Conclusão: Os casos de ELA causados por mutação da FIG4 são raros e tipicamente associados a evolução rápida e agressiva, com predomínio de sinais de primeiro neurónio motor. Salienta-se a importância dos achados imagiológicos e da realização de teste genético em doentes jovens com ELA.

EP15 - AVALIAÇÃO QUANTITATIVA E QUALITATIVA DA MASSA MUSCULAR NO DOENTE COM PATOLOGIA NEUROMUSCULAR: UMA ANÁLISE OBSERVACIONAL

Adriana Sá¹; Ana Rita Borba²; Marta Rola^{2,3}; Mariana Santos Silva³; Fábio Cardoso^{2,3}

1-Escola Superior de Biotecnologia da Universidade Católica Portuguesa, Porto, Portugal; 2-Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Nutrição do Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E, Porto, Portugal

Introdução: As doenças neuromusculares associam-se a alterações ao nível da estrutura e função muscular, resultando em diminuição de força e mobilidade com conseqüente resistência ao exercício. O sedentarismo e diminuição da função muscular aumentam o risco de excesso de peso e sarcopenia associada.

O objetivo foi a avaliação da massa e função muscular e prevalência de sarcopenia e obesidade sarcopénica numa amostra com patologia neuromuscular.

Metodologia: Estudo observacional prospetivo em adultos internados nos serviços de neurologia e neurocirurgia do CHUSJ. Os dados foram recolhidos até 48h após admissão e o peso e estatura mediram-se segundo metodologia ISAK, com posterior cálculo do IMC. Para avaliação da sarcopenia, aplicou-se o questionário SARC-F, aferiram-se a massa muscular (MM), por bioimpedância [posterior normalização em Índice de Massa Muscular Esquelética (IMME)], e a força de preensão da mão (FPM), através de dinamómetro. O diagnóstico de sarcopenia fez-se de acordo com os critérios da EWGSOP2. Calcularam-se frequências absolutas e relativas e aplicou-se o teste Kruskal-Wallis (IC 95%).

Resultados: Amostra de conveniência com 27 doentes, 52,0% homens, com idade média de 58 anos (DP=17). Segun-

do o IMC a prevalência de excesso de peso foi 50,0% (46,2% pré-obesidade; 3,8% obesidade). O SARC-F identificou 44,4% dos indivíduos em risco de sarcopenia. O IMME classificou MM reduzida em 29,4% dos participantes, estando a FPM diminuída em 73,1%, obtendo-se uma prevalência de sarcopenia de 23,5%. A comparação por classes de IMC (normoponderabilidade versus excesso de peso) não revelou diferenças estatisticamente significativas no risco de sarcopenia (46,2% vs 38,5%; $p=0,676$) e diagnóstico desta (22,2% vs 25,0%; $p=0,896$).

Conclusão: Metade dos participantes apresentaram excesso de peso. Já a sarcopenia evidenciou-se em cerca de ¼ da amostra, não tendo diferido consoante a classe de IMC. Não obstante, a FPM apresentou valores reduzidos em ¾ da amostra, comprovando a importante perda de função muscular neste grupo de indivíduos.

EP16 - MIOPATIA MITOCONDRIAL RARA POR MUTAÇÃO NO GENE ACADVL

Fábio Gomes¹; Olinda Rebelo¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Luís Negrão¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD), codificada pelo gene *ACADVL*, é uma enzima mitocondrial importante nos passos iniciais da beta oxidação dos ácidos gordos. Clinicamente, o seu défice pode manifestar-se precocemente após o nascimento, levando a fenótipos graves de cardiomiopatia hipertrófica, hepatomegalia, hipotonia e/ou hipoglicemia recorrentes. No entanto, está descrito um fenótipo mais benigno, de início mais tardio, que se caracteriza sobretudo por episódios recorrentes de rabdomiólise provocadas pelo exercício, associada a câibras e mialgias.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 40 anos, filha de pais não consanguíneos, observada em consulta de doenças neuromusculares após internamento no serviço de Medicina Interna por episódio de mialgias incapacitantes e rabdomiólise pós-exercício com valores de CK na ordem dos 50 000 U/L, com normalização dos valores durante o internamento. Dois anos antes tinha apresentado um episódio semelhante com internamento hospitalar. Sem antecedentes patológicos de relevo. Sem história familiar para doença semelhante. O exame neurológico era normal e a doente apresentava-se assintomática entre episódios. Do estudo complementar refere-se o estudo electromiográfico com um padrão miopático e a biópsia muscular com alterações discretas e inespecíficas do músculo, mas com referência a presença de gotículas lipídicas no limite superior do normal. Posteriormente, realizou painel NGS para miopatias que revelou 2 mutações no gene *ACADVL*. A mutação c.1391G>C (p.(Gly464Ala)), em heterozigotia, está descrita previamente e foi classificada como patogénica. A outra mutação c.707C>T (p.(Ala236Val)), em heterozigotia, não tinha sido descrita anteriormente e a análise bioinformática sugere tratar-se de uma variante deletéria.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico raro associado ao défice de VLCAD que apresentou o fenótipo benigno da doença.

EP17 - MIOPATIA NECROTIZANTE ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-HMG-COA REDUTASE: "AFTER ALL THIS TIME?"

Luís Costa¹; Leonor Francisco¹; Pedro Correia¹; Sandra Perdigo¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: Em 65% dos casos de miopatia necrotizante imunomediada é possível detetar um anticorpo associado.

Dentro deste grupo de miopatias inflamatórias, a associada a anticorpos anti-HMG-CoA redutase é das mais comuns, pode surgir em doentes sob estatinas ou associada a uma neoplasia.

Caso Clínico: Doente de 62 anos, previamente autónomo, antecedentes de HTA, dislipidemia e traumatismo vertebral aos 31 anos com parésia do membro inferior esquerdo sequelar, medicado com atorvastatina e dois antihipertensores há vários anos.

Iniciou quadro com 6 meses de evolução progressiva de fraqueza muscular proximal simétrica, inicialmente nos membros inferiores e envolvimento progressivo dos membros superiores com incapacidade progressiva para levantar e para a deambulação. Recorreu inicialmente a um fisiatra particular, realizou eletromiografia que mostrava desnervação ativa de vários grupos musculares (adutor longo, psoas e tibial anterior bilateralmente), sendo referenciado a um neurologista particular. Realizou estudo analítico do soro que mostrou aumento marcado da CK, mioglobina e aldolase, sendo o estudo de doença autoimune, serologias infecciosas e de neoplasia oculta negativo. Realizou ainda biópsia muscular que mostrou achados compatíveis com miopatia necrotizante provavelmente imunomediada. Iniciou metilprednisolona e com estes achados foi referenciado à consulta de Neurologia da ULSAM. Apresentava-se em cadeira de rodas com tetraparésia grau 4 (MRC) nos membros superiores e grau 3 nos membros inferiores, sem outras alterações ao exame neurológico. Da investigação realizada destacou-se positividade para anticorpos anti-HMG-CoA redutase. Sem outras alterações no restante estudo.

Suspendeu a estatina, iniciou imunoglobulina endovenosa e posteriormente metotrexato, verificando-se uma melhoria progressiva das queixas do doente, mantendo seguimento em consulta.

Conclusão: Pretende-se ilustrar a ocorrência desta síndrome miopática num doente cronicamente medicado com estatina. Apesar da associação conhecida, esta é uma ocorrência rara nestes doentes (cerca de 1/100000) e pode surgir também na ausência de exposição a este fármaco. Salienta-se a importância da exclusão de outras causas, nomeadamente a paraneoplásica.

EP18 - UM MIMIC DE MIASTENIA GRAVIS: APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

Filipa Assis Jacinto¹; Sandra Moreira¹

1-Serviço de Neurologia – Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) apresenta-se tipicamente com envolvimento dos músculos da face, orofaringe e distais dos membros. Alterações da oculomotricidade estão raramente descritas, obrigando ao diagnóstico diferencial com outras patologias.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino de 59 anos, com antecedentes de cataratas bilaterais, elevação da cúpula diafragmática direita idiopática, SAOS grave e tireoidectomia total por bócio multinodular, foi referenciada a consulta de Neurologia por ptose palpebral do olho esquerdo com um ano de evolução. Ao exame neurológico, apresentava ptose palpebral esquerda, que agravava com provas de fadigabilidade e melhorava com teste do gelo, limitação na adução do olho direito, diplopia nas versões oculares após aproximadamente 5 segundos e discreta paresia facial periférica bilateral. Do estudo realizado, destaca-se anticorpos anti-AChR e anti-MUSK negativos, EMG com estimulação repetitiva e TC órbitas sem alterações, e TC tórax sem lesões tímicas. Foi realizada prova terapêutica com piridostigmina, com discreta melhoria da diplopia e ptose.

Foi pedido EMG de fibra única que não apresentou sinais de disfunção de placa neuromuscular, tendo sido complementado com EMG de agulha que mostrou sinais sugestivos de miopatia com descargas miotónicas frequentes. Na consulta de reavaliação, cerca de 6 meses depois, apresentava discreta miotonia e défice motor (força grau 4+/5) na preensão palmar. Assim, foi colocada hipótese diagnóstica de distrofia miotónica, confirmada por estudo genético (um alelo com expansão com > 100 repetições CTG no gene *DMPK*).

Conclusão: A oftalmoplegia externa pode ser encontrada em diversas formas de miopatias e síndromes miasténicas, mesmo quando se acompanha de fadigabilidade. Embora seja um sinal raro na DM1, esta doença deve ser incluída na lista de diagnósticos diferenciais, principalmente na ausência de biomarcadores típicos de outras doenças. A pesquisa ativa de sinais subtis típicos de DM1 (como miotonia e fraqueza distal dos membros) pode facilitar a suspeita do diagnóstico.

EP19 - DESAFIO DIAGNÓSTICO: DISTROFIA MUSCULAR POR MUTAÇÕES NO GENE LAMA2

Maria Monteiro¹; Fernando Pita¹; Vera Montes¹

1-Hospital de Cascais

Introdução: As distrofias musculares associadas a mutações do gene *LAMA2* são doenças autossómicas recessivas, podendo ser divididas em dois fenótipos principais: a distrofia muscular congénita tipo 1A, forma mais grave e precoce e a LGMDR23, forma mais rara de apresentação no adulto. Estas formas podem acompanhar-se de envolvimento do SNC, tipicamente marcado por alterações da substância branca.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma doente com queixas de quedas recorrentes e fadiga desde os 23 anos. Aos 55 anos é avaliada em consulta de Neurologia tendo-se objetivado uma marcha miopática com sinal de Trendelenburg, defeito de força muscular proximal nos membros superiores e inferiores, manobra de Gowers positiva e hiporreflexia global. Apurou-se, na sua história familiar, um irmão com epilepsia tendo falecido de SUDEP e uma irmã com queixas motoras semelhantes às suas, falecida aos 70 anos; os restantes quatro irmãos e os seus três filhos serão saudáveis. À avaliação complementar inicial destacava-se discreta hiperCKémia (150-200UI/L) e provas de função respiratória, ecocardiograma e Holter-ECG 24h sem alterações. O estudo electromiográfico pedido confirmou a hipótese de miopatia. Uma biópsia muscular realizada 20 anos antes (à data sem disponibilidade de imunohistoquímica) revelou achados miopáticos inespecíficos, tendo sido repetida, revelando desnervação. Pedido testes genéticos dirigidos a calpainopatia, proteinopatia relacionada com a fukutina, e atrofia muscular espinhal que se revelaram negativos. Aos 60 anos, a doente apresenta crises epiléticas focais, sendo pedida RM-CE que revela leucoencefalopatia vascular exuberante. Pedido exoma clínico que identificou variante missense c.2461A>C (p.Thr821Pro) em homozigotia no gene *LAMA2*, patogénica.

Conclusão: Este caso permite expandir o espectro de génotipos e fenótipos da LGMDR23, que é uma forma rara de distrofia muscular das cinturas. A presença de envolvimento do SNC, que parece ser exclusivo deste subtipo de LGMD, apoia o seu estudo na investigação de uma LGMD não diagnosticada.

EP20 - MIOPATIA INFLAMATÓRIA ASSOCIADA A CARCINOMA DO ENDOMÉTRIO

Cristiana Da Silva¹; Sónia Batista¹; Olinda Rebelo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

As miopatias inflamatórias são um grupo heterogéneo de doenças, com forte componente autoimune. Com a descoberta de anticorpos específicos foram identificadas síndromes com características distintivas, podendo associar-se a maior risco de malignidade. Apresentamos o caso clínico de uma doente com miopatia inflamatória associada a neoplasia ginecológica. Doente do sexo feminino, 67 anos, com antecedentes de diabetes tipo 2, dislipidemia e hipertensão arterial, foi internada no serviço de neurologia por quadro de fraqueza proximal com 6 meses de evolução. Após período de mialgias intensas generalizadas, a fraqueza muscular iniciou-se nos membros superiores e envolveu posteriormente os membros inferiores, com significativa repercussão na sua autonomia e limitação nas AVDs (não conseguia subir escadas ou pentear-se). Apresentava disfagia para sólidos nas semanas que antecederam o internamento, anorexia e perda ponderal. No exame neurológico, observava-se tetraparésia de predomínio proximal grave, com ROTs presentes e simétricos. Sem sinais de artrite ou alterações cutâneas. Realizou EMG compatível com miopatia. Analiticamente, com aumento discreto da CK (máximo 174 U/L), anticorpo anti-NXP2 positivo forte e ac. Anti-MI-2 beta e alfa positivos. PET-FDG com captação difusa de praticamente todos os grupos musculares e RM coxas com acentuado edema muscular. Histologicamente, compatível com dermatomiosite. Paralelamente, foi identificado carcinoma seroso do endométrio. Na ausência de resposta clínica à prednisolona (máx. 60 mg/dia), fez 5 dias de imunoglobulina intravenosa com melhoria clínica significativa. Realizou quimioterapia neoadjuvante e histerectomia. Atualmente, autónoma nas AVDs. A associação descrita, entre miopatia inflamatória e carcinoma seroso do endométrio é rara. Contudo, a apresentação numa faixa etária mais velha, com quadro constitucional subjacente e anticorpos específicos, nomeadamente, anti-NXP2, devem motivar pesquisa exaustiva de neoplasia oculta, atendendo ao forte impacto no tratamento e prognóstico.

EP21 - ENVOLVIMENTO MULTIFÓCIO DE MENINGES, RAÍZES, PLEXOS, NERVOS PERIFÉRICOS E CRANIANOS, RECORRENTE DE PROVÁVEL ETIOLOGIA INFLAMATÓRIA

João Moura¹; Márcio Cardoso¹; Ricardo Taipa¹; Ernestina Santos¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: As doenças imunomediadas do sistema nervoso periférico podem apresentar um curso progressivo, com envolvimento multifócio, constituindo um desafio diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 71 anos, que em 2019 apresentou quadro de diplopia e ptose palpebral ao qual se associou dor excruciante e fraqueza braquial e lombar, bilaterais, no espaço de 2 anos. Antecedente de neoplasia do cólon, tratada aos 63 anos. O EMG apresentava sinais sugestivos de lesão subaguda do plexo lombossagrado, com predomínio motor, e plexopatia braquial, bilaterais. O LCR apresentava 8 leuc/mm³, glicose e proteínas normais, microbiológico e citologia negativos. Na RM apresentava hipersinal do plexo braquial direito e das raízes C5-C6-C7 e captação pelos músculos paravertebrais D12-

-L4. TC toraco-abdominopélvico normal e PET com captação inespecífica em gânglio cervical. Sem resposta à imunoglobulina endovenosa. Melhorou após tratamento com metilprednisolona. Em 2022 tem agravamento progressivo da fraqueza, resultando em pé pendente bilateral. O estudo de condução apresentava sinais de polineuropatia sensitivo-motora axonal sem gradiente. Em setembro do mesmo ano surgem queixas disestésicas na hemiface esquerda. Em janeiro de 2023 apresentava parésia facial periférica esquerda, disestesia de V2/V3, fraqueza nas mãos, na dorsiflexão e flexão plantar do pé e extensão da perna, piores à esquerda, e hipoestesia álgica L5-S1 esquerda. A RM com contraste apresentava captação paquimeningea e nos ramos do trigémio e facial. A biópsia de nervo sural demonstrou perda de fibras mielinizadas e células mononucleares (T CD3+) nos vasos do perinervo. Esteve internada por quadro de pancitopenia interpretada como para-infecciosa. Recorreu novamente ao SU por parésia do III e VII esquerdos, com melhoria após metilprednisolona. O estudo bioquímico, serológico e imunológico (incluindo anti-neurofascina, contactina e CASPR1) foi negativo.

Conclusão: Portanto, sindromaticamente, trata-se de um caso com múltiplo atingimento topográfico sequencial, nomeadamente, radiculoplexopatia múltipla, neuropatia sensitivo-motora e craniana, progressivas e flutuantes. Considerou-se a hipótese de doença inflamatória/autoimune.

EP22 - NEUROPATIA PERIFÉRICA EM DOENTE COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES) DIFICULTA DIAGNÓSTICO DE AMILOIDOSE POR TRANSTIRRETINA COM POLINEUROPATIA (ATTRV-PN)

Artur Nascimento¹; Isabel Conceição²

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Hospital Santa Maria – CHULN

Introdução: A neuropatia periférica diretamente atribuível ao LES ocorre em 1-3% dos doentes e apresenta-se precocemente no curso da doença. Pode manifestar-se como polineuropatia puramente sensitiva (23%), sensitivo-motora (25%), com envolvimento de pequenas fibras (17%) ou autonómica (<0,1%).

A amiloidose por transtirretina (amiloidose ATTRv) é uma doença hereditária autossómica dominante caracterizada por deposição multissistémica de amiloide extracelular. A apresentação inicial clássica é uma polineuropatia de pequenas fibras, dependente do comprimento, progredindo para uma polineuropatia sensitivo-motora, com envolvimento autonómico.

Caso Clínico: Uma mulher de 65 anos, seguida em consulta de Reumatologia por LES, iniciou parestesias da mão direita com alteração da perceção da temperatura e cansaço extremo. Realizou estudos eletrofisiológicos que não revelaram alterações. Os sintomas progrediram lentamente durante cinco anos, passando a envolver os membros inferiores (padrão disto-proximal, simétrico). Repetiu investigação que revelou abolição do reflexo H bilateralmente. Suspeitando de polineuropatia do LES, cumpriu diferentes regimes de imunossupressão, sem melhoria.

Após período prolongado sem seguimento, foi reavaliada em consulta, apresentando hipoestesia e disestesias dos quatro membros, visão turva, nictúria, diarreia e marcha com apoio unilateral (PND IIIA). O EMG revelou uma polineuropatia axonal sensitivo-motora crónica, com padrão disto-proximal. O teste genético confirmou o diagnóstico de amiloidose ATTRv V30M. Diagnosticada amiloidose vítrea, foi submetida a vitrectomia do olho esquerdo. Por se encontrar em estadio II, iniciou Patissiran, com melhoria do cansaço e estabilidade neurológica.

Conclusão: A neuropatia de pequenas fibras é uma manifestação precoce de ambas as patologias e cuja investigação por estudos de condução nervosa é frequentemente inocente. Consequentemente o diagnóstico diferencial é desafiante, dificultando a correta e atempada instituição de terapêutica dirigida.

A divulgação deste caso incentiva a um baixo limiar de suspeita para pedir o teste genético da amiloidose ATTRv, dado que o tratamento precoce se traduz em melhores resultados, podendo evitar a progressão da incapacidade pela doença.

EP23 - MIOPATIA DE MIYOSHI NOS AÇORES: APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Fábio Gomes¹; Leonor Bettencourt²; Olinda Rebelo¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Luís Negrão¹
1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Santo Espírito da Ilha Terceira, Açores

Introdução: As mutações no gene da disferlina (DYSF gene) causam, na maioria dos casos, uma miopatia distal, com envolvimento predominante dos músculos posteriores das pernas. A doença manifesta-se habitualmente no início da idade adulta, a evolução clínica é indolente e a incapacidade motora grave surge 2-3 décadas após o início da doença.

Caso Clínico: Jovem, de 25 anos, do sexo feminino e natural da Ilha Terceira do Arquipélago dos Açores, é observada em consulta de doenças neuromusculares por falta de força nos membros inferiores com início nos últimos 6 meses causando dificuldades na marcha e em subir escadas. Não apresentava antecedentes patológicos de relevo e não tinha história familiar positiva para doença semelhante. Os pais eram primos em 2º grau. Ao exame neurológico destacava-se: diminuição da força muscular bilateral e distal dos músculos posteriores das pernas, com incapacidade de marcha em pontas e normal em calcanhares e atrofia dos músculos posteriores das pernas. Os reflexos aquilianos estavam abolidos. Do estudo complementar realizado refere-se uma elevação da CK de cerca de 4000 U/L e o estudo electromiográfico apresentava características miopáticas. Foi pedido o estudo genético para o gene *DYSF* que revelou a variante patogénica c.2875C>T p.(Arg959Trp) em homozigotia.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico com as características clássicas de miopatia de Miyoshi, do ponto de vista clínico e laboratorial. A miopatia de Miyoshi com confirmação molecular, foi descrita no território continental de Portugal em 2000 e este caso clínico demonstra a existência, pela primeira vez, da doença nos territórios insulares portugueses, nomeadamente no Arquipélago dos Açores.

EP24 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA ASSOCIADA A VARIANTE GENÉTICA NO GENE SOD1: DOENÇA ATÍPICA COM CURSO RAPIDAMENTE PROGRESSIVO

Mariana Seco¹; Isabel Moreira^{2,3}; Hugo Oliveira⁴; Sandra Moreira¹
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Médio Ave; 3-Serviço de Neurologia, Trofa Saúde Hospital Privado de Gaia; 4-Serviço de Medicina Interna, Equipa de Cuidados Paliativos, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A esclerose lateral amiotrófica (ELA) caracteriza-se por um fenótipo motor heterogéneo. Cerca de 10% dos casos têm etiologia genética, havendo variantes que podem ter apresentações particulares, como o predomínio de sinais de

segundo neurónio motor em certas variantes do gene *SOD1*.

Caso Clínico: Homem de 51 anos avaliado em agosto de 2022 por défice de força cervical e dos membros, com início dois meses antes. Apresentava antecedentes de parésia facial periférica esquerda, sem história familiar de doenças neurológicas.

Ao exame neurológico destacava-se parésia facial periférica esquerda, *drop head*, tetraparésia ligeira e reflexo bicipital esquerdo não despertável. No mês seguinte evoluiu com disartria e disfagia, atrofia e fasciculações da língua, agravamento motor, atrofia e fasciculações nos membros superiores e hiperreflexia nos membros inferiores. Apresentava já disfunção ventilatória restritiva na espirometria.

Na eletromiografia documentaram-se fasciculações em músculos cervicais e dos membros superiores, e potenciais de des-nervação na musculatura peri-escapular. RMs crânio-encefálica e cervical e TC cervico-toraco-abdomino-pélvica sem alterações relevantes. Não apresentava alterações analíticas e os anticorpos onconeuronais foram negativos.

Foi feito o diagnóstico de ELA e o doente iniciou riluzol. O estudo genético relevou uma variante em heterozigotia no gene *SOD1* – c.319_324del (p.(Leuc197_Ser108del)).

Apresentou rápida deterioração neurológica: em dezembro foi submetido a gastrostomia percutânea endoscópica e ventilação não invasiva; em fevereiro ficou totalmente dependente de VNI, anártrico e sem capacidade de marcha, evoluindo para estado *locked-in* em março. Faleceu em maio de 2023 no contexto de pneumonia, antes de ser possível iniciar terapêutica génica.

Conclusão: Apresentamos um caso de ELA associada a variante no gene *SOD1*, com fenótipo rapidamente progressivo e que evolui com estado *locked-in* e falecimento em menos de um ano. Destacamos a relevância do estudo genético, mesmo sem história familiar, pela possibilidade de deteção de mutações de novo, aconselhamento genético e possibilidade de terapêutica génica dirigida.

EP25 - DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER PAUCISSINTOMÁTICA: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Bárbara Alves Rodrigues¹; Inês Carmo E Pinto¹; Miguel Pinto²; Rafael Fidalgo Roque³; Marco Fernandes¹; André Caetano¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: As distrofinopatias são a causa mais prevalente de miopatia hereditária no sexo masculino, resultando de mutações ao nível do gene da distrofina. Ao contrário da distrofia muscular de Duchenne, com achados clínicos e laboratoriais mais homogéneos, a distrofia muscular de Becker caracteriza-se por um espectro mais amplo de manifestações com uma menor correlação entre clínica e dados dos meios complementares de diagnóstico.

Caso Clínico: Doente sexo masculino, 23 anos, melanodérmico, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Aos 16 anos, inicia queixas de cansaço e mialgias ao nível dos compartimentos anterior e posterior das coxas, com agravamento após a prática de exercício físico, complicado com um episódio de rabiomiólise. Analiticamente apresentava CK persistentemente elevada na ordem de 3000 U/L acompanhada por elevação de mioglobina, transaminases e LDH. Pela idade de início de sintomas, quadro de mialgias desencadeadas pelo exercício físico e elevação persistente de CK, colocou-se como hipótese

mais provável tratar-se de uma miopatia metabólica. O eletromiograma revelou potenciais de unidade motora miopáticos ao nível dos músculos deltoide, extensor comum dos dedos e rectos femorais; doseamento de carnitina e acil-carnitina sem alterações; biópsia muscular a revelar várias fibras de contornos arredondados dispersas/em pequenos grupos, sem outras alterações, nomeadamente na imunohistoquímica; ecocardiograma transtorácico sem alterações e painel miopatias metabólicas com identificação de mutação patogénica no gene *DMD*, previamente descrita em doentes com distrofia de Becker.

Conclusão: Este caso ilustra a inespecificidade de achados clínicos e laboratoriais na distrofia muscular de Becker assim como a possibilidade de doentes oligossintomáticos apresentarem marcação de distrofina normal em biópsia de músculo. Salientamos a importância de equacionar a pesquisa de mutações no gene *DMD* perante doentes com hiperCKémia e mialgias induzidas pelo exercício com estudo negativo para miopatias metabólicas.

EP26 - DOENÇA NEURÓNIO MOTOR JUVENIL ASSOCIADO A MUTAÇÃO NO GENE *SYNE1*

Marta Magriço¹; Marco Fernandes¹; André Caetano¹; Luís Santos¹; José Carlos Ferreira²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Mutações no gene *SYNE1* foram originalmente descritas em doentes com ataxia cerebelosa pura lentamente progressiva. Contudo, atualmente o espectro clínico das mutações no gene *SYNE1* é heterogéneo e inclui doença do neurónio motor. Doença neurónio motor associada a mutação gene *SYNE1* foi raramente reportada.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de uma criança do sexo feminino de 15 anos, período perinatal sem intercorrências, sem atraso na aquisição de etapas motoras, mas com perturbação do desenvolvimento intelectual com dificuldade na aquisição de linguagem. Destacava-se história de consanguinidade na família e uma irmã, atualmente com 9 anos, seguida em consulta neuropediatria por paraparésia espástica em investigação. Observada em consulta de neuropediatria aos 11 anos por perturbação da marcha com cerca de um ano de evolução. Ao exame neurológico destacava-se tetraparésia de predomínio distal, síndrome piramidal bilateral, com espasticidade membros inferiores, hiperreflexia OT generalizada, clonus aquiliano inesgotável e RCP extensores, ainda proeminente atrofia da eminência tenar e dos interósseos das mãos e dos pés. Realizou RM-CE sem alterações de relevo. Estudo eletromiográfico revelou lesão axonal puramente motora difusa moderada-grave detetada nos músculos de inervação cervical, dorsal e lombossagrada. Admitindo a possibilidade de doença neurónio motor juvenil, foi realizado teste genético que revelou mutação no gene *SYNE1* em homozigotia (c.21401del). A doente evoluiu ao longo dos últimos 5 anos com agravamento progressivo da tetraparésia espástica com *wrist drop* e ainda tremor postural e cinético dos membros superiores.

Conclusão: O presente caso ilustra um fenótipo de esclerose lateral amiotrófica de início juvenil associado a uma mutação no gene *SYNE1*, destacando-se a sua heterogeneidade fenotípica. A utilização de painéis genéticos na doença neurónio motor infantil é uma ferramenta de diagnóstico essencial para a identificação de possíveis mutações causadoras de doença.

EP27 - A CORTICOTERAPIA CONTINUA A SALVAR O DIA DO NEUROLOGISTA

Vânia Almeida¹; Patricia Grilo¹; João Barroso²; Sónia Costa¹; Cândida Barroso¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Vila Franca de Xira

Introdução: A polineuropatia inflamatória desmielinizante é classificada de acordo com a evolução temporal do quadro clínico, com relevância em termos de escolha de terapêutica inicial, prognóstico e necessidade de imunomodulação crónica.

Apresentamos caso de fronteira entre SGB com flutuação e CIDP aguda com resposta atípica ao tratamento imunomodulador.

Caso Clínico: Doente de 34 anos, saudável, uma semana antes do internamento inicia dor nos membros inferiores (MIs), seguida de disestesias perilabiais e nos 4 membros, e fraqueza muscular progressiva, estabilizando 2 dias antes da admissão. À observação apresentava tetraparésia ligeira e hipostesia proximal nos MIs e distal nos 4 membros, arreflexia e marcha com discreto pé pendente bilateral.

O LCR revelou dissociação albuminocitológica e o EMG revelou polineuropatia desmielinizante.

Iniciou-se IgEV 2g/kg mantendo defeito neurológico estável até último dia de tratamento, quando surge diparésia facial, disфония, disfagia e agravamento da tetraparésia com perda de marcha. Admitido em unidade de cuidados intermédios, repete ciclo de IgEV com estabilização clínica e alguma melhoria neurológica. Não desenvolveu insuficiência respiratória ou disautonomia. Manteve estabilidade clínica nas duas semanas seguintes e teve alta orientado para centro de reabilitação.

Um mês depois após o início do quadro tem novo agravamento dos défices neurológicos, com tetraparésia grave de predomínio proximal, incapacidade total para a marcha e disfagia com necessidade de adaptação da consistência alimentar.

Optou-se então por corticoterapia, fazendo metilprednisolona EV 1g 5 dias seguida de lepicortinolo 20 mg/dia. Durante o tratamento registou-se melhoria dos défices com recuperação completa em 2-3 semanas, mantida às 8 semanas.

Conclusão: Apresentamos caso de fronteira entre AIDP e CIDP, a gravidade e envolvimento de pares cranianos sugere a primeira mas o quadro progressivo sugere CIDP aguda. A particularidade é a resposta parcial e transitória à IgEV, com marcada resposta à corticoterapia, terapêutica não recomendada na primeira e preterida na segunda devido sobretudo ao perfil de segurança.

EP28 - VASCULITE ASSOCIADA A ANCA: UMA FORMA DE APRESENTAÇÃO ATÍPICA

Ana Azevedo¹; Cátia Oliveira²; Bárbara Teixeira²; Márcio Cardoso³; Catarina Santos²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A vasculite associada a ANCA é uma entidade rara com formas de apresentação variável, mas geralmente com atingimento respiratório e/ou renal.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 70 anos, sem antecedentes, com quadro com um mês de evolução de queixas álgicas dos membros inferiores (MI) e dificuldades na marcha, associadas a úlceras perineais na última semana. Ao exame neurológico apresentava paraparésia assimétrica de predomí-

nio distal, com ROT abolidos nos MI e défices de todas as modalidades sensitivas até ao maléolo (pior à direita). No estudo analítico apresentava aumento de parâmetros inflamatórios, mas LCR sem alterações. O estudo de condução nervosa inicial revelou ausência de potenciais sensitivos e motores nos MI, com assimetria por preservação vestigial do potencial motor do nervo peroneal esquerdo e, nos membros superiores (MS), os potenciais motores dos nervos medianos tiveram amplitude ligeiramente reduzida à direita e no limite inferior da normalidade à esquerda. O estudo eletromiográfico revelou perda de potenciais de unidades motores no músculo tibial anterior, mais acentuada à direita, com sinais de desnervação ativa, e não ativou adequadamente os demais músculos avaliados. A biópsia cutânea revelou uma vasculite linfocítica. A RM abdominal-pélvica demonstrava múltiplos gânglios volumosos e a RM lombossagrada sem alterações. No estudo imunológico tinha ANA, anti-dsDNA e ANCA (anti-PR3) positivos. Assumida vasculite associada a ANCA, com atingimento neurológico e cutâneo. Fez 3 dias de metilprednisolona 1000 mg e posteriormente prednisolona 60 mg/dia. Após uma semana, apresentou melhoria sintomática e um novo estudo neurofisiológico mostrou uma polineuropatia periférica axonal sensitivo-motora assimétrica, com envolvimento discreto de MS, sem sinais de desnervação ativa. Pela gravidade do quadro, decidiu tratamento imunomodulador com rituximab.

Conclusão: O envolvimento isolado do SNP, sem atingimento renal e pulmonar, é raro nas vasculites associadas a ANCA, no entanto deve ter-se em conta este diagnóstico, pois a corticoterapia pode alterar o prognóstico.

EP29 - CASO CLÍNICO: FORMA RARA DE Distrofia Muscular das Cinturas Associada a Defeitos no Gene *POGLUT1*

Catarina Borges²; Sara Lima²; Michel Mendes²; Jorge Oliveira¹; Andreia Veiga^{2,3}

1-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O gene *POGLUT1* codifica para a proteína O-glucosiltransferase, interveniente na via Notch essencial para o desenvolvimento e regeneração do músculo esquelético. Variantes patogénicas neste gene associam-se à doença de Dowling-Degos (DDD), manifesta por alterações cutâneas e de transmissão autossómica dominante, e à distrofia muscular das cinturas tipo 21 de transmissão autossómica recessiva (LGMDR21).

Caso Clínico: Senhora de 40 anos, sem antecedentes relevantes, que pelos 29 anos iniciou quadro de compromisso motor de predomínio proximal associado a perda de massa muscular na região pélvica e coxas. Apurada a existência de consanguinidade (bisavó paterna e bisavó materno irmãos) e avó materna com alteração da marcha não estratificada. Ao exame objectivo com cifoescoliose, escápula alada à direita, atrofia dos músculos proximais da cintura pélvica e escapular sendo proeminente no compartimento anterior das coxas, com défice motor proximal simétrico associado e marcha miopática. Assim, clínica sugestiva de miopatia das cinturas de possível etiologia genética. Após exclusão de patologia metabólica, infecciosa e auto-imune, foi realizado painel multigene para distrofia muscular das cinturas que documentou variantes do gene

POGLUT1 de significado clínico indeterminado: NM_152305.2: c.548G>A (p.(Arg183Gln)) e c.836G>A (p.(Arg279Gln). Estudo genético nos progenitores confirmou tratar-se de heterozigotia composta. Complementada investigação com RM dos membros inferiores e revelada atrofia e involução adiposa dos compartimentos anterior e posterior da coxa, poupando as regiões mais superficiais, exibindo padrão de envolvimento centrífugo típico da LGMDR21.

Conclusão: A apresentação fenotípica deste caso é idêntica à descrição clássica da LGMDR21 e destaca-se por se tratar de uma heterozigotia composta. A primeira variante já foi descrita por Ralser et al. e Servián-Morilla et al., respetivamente como causa de DDD e LGMDR21. A segunda é pela primeira vez descrita. Face aos novos elementos reunidos nesta investigação e às evidências já descritas, ambas as variantes poderão ser reclassificadas como patogénicas e causadoras de doença.

EP30 - FENÓTIPO DE SOBREPOSIÇÃO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL COM NEUROPATIA MOTORA HEREDITÁRIA DISTAL POR MUTAÇÃO NO GENE DA COENZIMA Q7

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Eduarda Alves¹; Catarina Santos¹
1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: Existe sobreposição clínica entre as neuropatias motoras hereditárias distais e as atrofia muscular espinhal de predomínio distal e muitos casos não têm ainda causa genética conhecida.

Caso Clínico: Apresentamos uma fratria de três irmãos seguidos em consulta de Neurologia. O irmão mais velho, 43 anos, iniciou aos 11 anos um quadro de dificuldades na marcha e na destreza manual; ao exame, apresentava uma tetraparésia flácida de predomínio distal, com atrofia nas mãos e nos membros inferiores, raras fasciculações, sem alterações sensitivas. O segundo irmão, 38 anos, reside e é seguido em França, por um quadro mais frustrante com início aos 17 anos. A irmã mais nova, 27 anos, iniciou um quadro semelhante aos 11 anos. Os estudos eletrofisiológicos dos dois irmãos seguidos cá mostravam sinais de desnervação ativa difusa dos membros superiores e inferiores, de predomínio distal, e potenciais de ação motores de baixa amplitude, com potenciais sensitivos normais – a sugerir quadro de atrofia muscular espinhal. No irmão mais velho, foram testados os genes *SMN1*, *SMN2*, *ALS2* e *HSPB1*, que foram negativos. Na irmã, foram pedidos painéis NGS para atrofia muscular espinhal e neuropatia motora hereditária distal, também negativos. No seguimento do irmão residente em França, identificou-se uma mutação de significado indeterminado c.3G>T em homozigotia no gene da coenzima Q7 (que participa na biossíntese de coenzima Q10). Esta mutação foi posteriormente detetada nos outros dois irmãos em homozigotia e nos pais em heterozigotia, e foi demonstrada a sua natureza patogénica *in vitro*. Os três doentes iniciaram reposição com coenzima Q10, apresentando ligeira melhoria clínica.

Conclusão: Descrevemos uma família na qual foi descoberta uma mutação com transmissão recessiva no gene da coenzima Q7, responsável por um fenótipo de sobreposição de neuropatia motora distal hereditária e atrofia muscular espinhal. Esta descoberta poderá ter implicações diagnósticas e terapêuticas noutros casos semelhantes.

EP31 - CHARCOT-MARIE-TOOTH 4B3: DIVERSIDADE DO FENÓTIPO E FATORES CONFUNDIDORES

Lénia Silva¹; Liliana Igreja²; Raquel Samões¹; Miguel Pinto³; António Marinho⁴; Jorge Oliveira^{5,6}; Marina Magalhães¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Portugal; 6-UniGENe, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal

Introdução: Charcot-Marie-Tooth (CMT) 4B3 é uma das formas desmielinizantes autossómicas recessivas mais raras do CMT. Polineuropatias por autoimunidade sistémica são frequentemente axonais.

Caso Clínico: Mulher, 46 anos, com antecedentes de complicações peri-parto, estrabismo, escoliose, pés cavus e ataxia ligeira da marcha desde a infância. Aos 32 anos, após gravidez, recorre à consulta por agravamento da marcha, previamente considerada não progressiva. Ao exame apresentava estrabismo divergente, latência das sacadas oculares, tremor mentoniano, disartria escândida, arreflexia generalizada, sem défices motores e distonia da face, mão direita e háluxes. Associadamente, hipostesia vibratória e algica distal nos quatro

membros, sensibilidades posturais normais e ataxia axial ligeira. A RM-CE mostrou ligeiro alargamento dos sulcos da folia cerebelosa, a eletromiografia descreveu polineuropatia axonal sensitivo-motora (confirmada em biópsia do nervo sural), LCR normal e estudo sistémico com anti-SSA, ANA, fator reumatóide e VS elevados. A biópsia das glândulas salivares e o painel genético de ataxias foram negativos. Assumiu-se o diagnóstico de síndrome Sjögren (SS) e agravamento clínico pelo seu envolvimento neurológico periférico, numa doente com ataxia não progressiva. Iniciou-se rituximab, com melhoria subjetiva e transitória da marcha e normalização dos parâmetros inflamatórios. Durante o seguimento, verificou-se um curso lentamente progressivo, com períodos de agudização (intercorrências), motivando revisão diagnóstica e investigação adicional. Atualmente, a doente apresenta, ainda, envolvimento de nervos cranianos (abducente e facial bilateralmente), tetraparésia arreflexica (predomínio distal) e ataxia grave da marcha com *steppage* bilateral. O exoma clínico identificou duas variantes no gene *SBF1*: NM_002972.4:c.1783C>T(p.(Arg595*)) e c.3571C>T(p.(Arg1191Cys)), não reportadas na literatura. O estudo familiar evidenciou heterozigotia composta.

Conclusão: CMT4B3 é uma neuropatia genética muito rara, associada a variantes no gene *SBF1/MTMR5*, com conhecida diversidade fenotípica. Os sinais cerebelosos podem evidenciar-se na infância, surgindo a polineuropatia posteriormente no curso da doença. Neste caso, a suspeita de envolvimento neurológico pela SS e aparente resposta ao rituximab dificultaram o diagnóstico.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 11.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

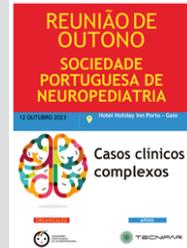
Adriana Sá	EP15	Fábio Gomes	CO-05; CO-15; CO-16; EP23; EP16
Ana Azevedo	EP28; EP30	Fatbardha Varfaj	EP-04
Ana Filipa Brandão	CO-14	Fátima Lopes	CO-14
Ana Gonçalves	CO-08	Fernando Pita	EP19
Ana Lopes	CO-14	Fernando Silveira	EP-06; CO-09; CO-17
Ana Margarida Novo	CO-11	Filipa Assis Jacinto	EP18
Ana Martins Da Silva	CO-14	Francisca Sá	EP-11
Ana Paula Sousa	CO-08; CO-18	Francisco Antunes	CO-15
Ana Rita Borba	EP15	Goreti Nadais	EP-06; CO-09; CO-17
Ana Rita Gonçalves	EP-01	Helena Ferreira Mansilha	CO-12
Ana Tornada	CO-14	Henrique Costa	EP-12; EP13
Anabela Matos	CO-01; CO-05; CO-11; CO-15; CO-16; EP23; EP16	Henrique Moniz Costa	CO-14
André Caetano	CO-03; EP-11; CO-13; EP14; EP25; EP26	Hildeberto Correia	EP-01
André Costa	EP-05; EP-09; EP-10	Hsin-Jung Chou	EP-04
André Fernandes	EP-06; CO-17	Hugo Oliveira	EP24
Andrea Cabral	EP-12	Inês Carmo E Pinto	EP-11; EP25
Andreia Carvalho	EP-12; EP13	Inês Cascais	CO-12
Andreia Ferreira	CO-08	Inês Margarido	CO-09
Andreia Matas	EP-10	Inês V. Carvalho	CO-01; CO-11
Andreia Veiga	EP-05; EP-09; EP-10; EP29	Inês Videira	CO-16
Angela Smith	EP-04	Isabel Conceição	EP-08; CO-14; EP22
António Campos	EP-12	Isabel De Castro	EP-08
António Marinho	EP31	Isabel Moreira	EP24
António Oliveira	CO-12	Isabel Santana	CO-14
Argemiro Geraldo	CO-01; CO-05; CO-11; CO-15; CO-16; EP23; EP16	Jean-Yves Maziere	EP-04
Artur Nascimento	EP22	Joana Coelho	CO-04
Bárbara Alves Rodrigues	EP-11; EP25	Joana Dionísio	CO-16
Bárbara Martins	EP-02	Joana Moniz Dionísio	EP-03; CO-07
Bárbara Teixeira	EP28	João Barroso	EP27
Beatriz Nunes Vicente	EP-02	João Moura	CO-18; EP21
Bruno Rocha	CO-13	João Parente Freixo	CO-14
Cândida Barroso	EP27	João Pedro Marto	EP-11
Carolina Padilha	CO-03	Jordi Diaz-Manera	EP-04
Catarina Bernardes	CO-05	Jorge Oliveira	EP-01; CO-14; EP29; EP31
Catarina Borges	EP-05; EP-09; EP29	Jorge Sequeiros	CO-14
Catarina Borges Silva	EP-10	José Carlos Ferreira	EP26
Catarina Cavaleiro	EP-01	José Castro	EP-08
Catarina Falcão De Campos	EP-08	José Mendes Ribeiro	EP-12
Catarina Santos	CO-14; EP28; EP30	Juan Montaner Picart	EP-04
Cátia Oliveira	EP28; EP30	Julie Coats	EP-04
Cláudia Santos Silva	EP-02; EP-08	Lénia Silva	CO-18; EP31
Cong Han	EP-04	Leonor Bettencourt	EP23
Cristiana Da Silva	EP20	Leonor Francisco	EP17
Cristiana Silva	CO-16	Liliana Igreja	EP31
Cristina Costa	EP-01	Liliana Rocha	CO-14
Cristina Garrido	CO-12	Luciano Almendra	CO-01; CO-05; CO-11; CO-15; CO-16; EP20; EP23; EP16
Daniela Barros	CO-08	Luís Braz	EP-06; CO-09; CO-17
Daniela Pereira	CO-05	Luís Costa	EP17
Danna Krupka	CO-13	Luís Maia	CO-14
Diana Duro	CO-05	Luís Marques	CO-03
Diana Pinto	CO-14	Luís Negrão	CO-01; CO-05; CO-11; CO-15; CO-16; EP20; EP23; EP16
Diogo Pereira	CO-18	Luís Santos	EP-03; CO-03; EP-11; CO-13; EP14; EP26
Duarte Carapinha	EP-01	Luisa Medeiros	CO-07
Eduarda Alves	EP30	Lurdes Morais	CO-12
Emília Vieira	CO-08	Lurdes Palhau	CO-18
Ernestina Santos	EP21	Mamede De Carvalho	EP-02
Fábio Cardoso	EP15	Manuela Santos	CO-12

Marcia E. Oliveira		CO-08	Rafael Fidalgo Roque	EP25
Márcio Cardoso	CO-08; CO-18; EP21; EP28		Rafael Roque	EP-01; EP-02; EP-03; CO-07
Marco Almeida		CO-15	Rafaela Costa	CO-09
Marco Fernandes	CO-03; EP-11; CO-13; EP14; EP25; EP26		Raquel Rocha	CO-10
			Raquel Samões	EP31
Maria Do Carmo Macário		CO-14	Ricardo Maré	CO-08
Maria Do Céu Branco		EP-09; EP-10	Ricardo Taipa	EP-05; EP21
Maria João Lima		CO-10	Rita Cagigal	EP13
Maria João Pinto	EP-06; CO-09; CO-17		Rosa Amorim	CO-12
Maria Monteiro		EP19	Rosa Lima	CO-12
Mariana Rocha		EP-12	Rosa Lobato	CO-14
Mariana Santos Silva		EP15	Rosário Santos	CO-08
Mariana Seco		EP24	Rui Lopes	CO-08
Marina Magalhães		EP31	Sandra Moreira	CO-10; EP18; EP24
Marisa Brum		CO-02	Sandra Palma	CO-06; EP-07; CO-16
Mark Walzer		EP-04	Sandra Perdigão	EP17
Marta Magriço		EP26	Sara Lima	EP-10; EP29
Marta Rola		EP15	Sara Matos	CO-01; CO-11
Michel Mendes	EP-05; EP-09; EP-10; CO-14; EP29		Sérgio Maltes	CO-13
Miguel Alves-Ferreira		CO-14	Simão Cruz	EP-01; EP-03; CO-07; CO-16
Miguel Oliveira Santos	EP-02; CO-04; CO-14		Sofia Bernardo	CO-16
Miguel Pinto	CO-08; EP25; EP31		Sónia Batista	EP20
Miguel Schön		CO-04	Sónia Costa	EP27
Miguel Soares Rodrigues		CO-14	Tahseen Mozaffar	EP-04
Miko Maruoka		EP-04	Teresa Coelho	CO-08; CO-14; CO-18
Nicola Longo		EP-04	Teresa Correia	CO-12
Olinda Rebelo	CO-11; EP20; EP23; EP16		Teresa Moreno	CO-04
Patricia Grilo		EP27	Vânia Almeida	EP27
Paulo Silva		CO-14	Vera Montes	EP19
Pedro Coelho		EP-02	Vítor Mendes Ferreira	EP14
Pedro Correia		EP17	Volker Straub	EP-04
Pedro Pereira	CO-06; EP-07; CO-16			

REUNIÃO DE OUTONO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Porto - Gaia | 12 outubro 2023

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



CASOS CLÍNICOS COMPLEXOS

CO1 - MANIFESTAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS DE CAUSA ORGÂNICA: QUE DIAGNÓSTICO?

Ângela Pereira^{1,2}, Sérgio Alves³, Sónia Figueiroa², Joana Martins²

1-Serviço de Pediatria do Hospital de Braga; 2-Serviço de Neuropediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto; 3-Serviço de Reumatologia do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: O diagnóstico diferencial das manifestações neuropsiquiátricas subagudas afigura-se desafiante nos adolescentes pela dificuldade em valorizar sintomatologia possivelmente reactiva e pelos diagnósticos diferenciais a considerar.

Caso Clínico: Adolescente 13 anos, saudável, com mudança de país de residência em três ocasiões. Admitida por quadro de instalação subaguda de alteração do comportamento, humor, memória, sono e funcionamento global, com pensamentos de conteúdo paranoide, coincidentes com o início do ano lectivo, a que se somaram progressivamente movimentos anormais estereotipados das mãos quando nervosa, alteração da linguagem e diminuição do rendimento escolar.

Internada inicialmente na área de residência, aos 4 meses de doença, tendo realizado PL e RM-CE sem alterações, EEG com electrogênese basal a 9-10Hz. A destacar VS 80 mm/h e anti-IgLON5 positivo numa de duas determinações. Por se aparentar melhor sem qualquer terapêutica dirigida, nomeadamente sem imunossuppressores nem psicofármacos, teve alta para consulta.

É admitida novamente por surgimento de crises epiléticas facilmente controladas com levetiracetam. O EEG registou lentificação generalizada (6-8 Hz), sem actividade epileptiforme. Clinicamente mantém-se o quadro neuropsiquiátrico, pelo que repetiu RM-CE e exame citoquímico de LCR que apenas evidenciou a presença de bandas oligoclonais sem correspondência no soro. A avaliação neuropsicológica confirmou disfunção em vários domínios cognitivos.

Analicamente, mantém VS aumentada, hipergamaglobulinemia, ANA 1/1280 padrão mosqueado e positividade para anticorpos anti-tiroideus, anti-Ds-DNA e anti-SSA/SSB no soro, sugerindo assim um forte terreno auto-imune pelo que se completou investigação e se definiu o tratamento. Actualmente (5 meses de *follow-up*), a adolescente apresenta remissão progressiva dos sintomas neuropsiquiátricos embora ainda sem completa resolução.

Conclusão: Apresentamos um caso de doença sistémica com envolvimento exclusivo do SNC, pretendendo partilhar a experiência das dificuldades da marcha diagnóstica e da abordagem terapêutica deste diagnóstico e a importância da dis-

cussão multidisciplinar. As manifestações neuropsiquiátricas das doenças sistémicas carregam-se de heterogeneidade clínica e são uma das suas expressões mais complexas, exigindo pesquisa activa para o diagnóstico definitivo pelas possíveis implicações terapêuticas e prognósticas.

CO2 - LEUCODISTROFIA COM VARIANTE DO GENE HEPACAM

Eulália Viveiros^{1,2}, Andreia Forno^{1,3}, Cláudia Marques Matos¹, Teresa Painho¹, Carla Conceição⁴, Rita Lopes da Silva¹, Sandra Jacinto¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, CHULC, EPE; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Dona Estefânia, CHULC, EPE.

Introdução: As manifestações psiquiátricas em crianças implicam um estudo alargado de causas orgânicas, sendo um diagnóstico desafiante. A leucoencefalopatia com megalencefalia e quistos subcorticais (MLC) caracteriza-se por macrocefalia e deterioração neurológica, o seu fenótipo e evolução são dependentes do tipo de gene e hereditariedade.

Caso Clínico: Menina de 13 anos, descrita como saudável, filha de pais não consanguíneos, pai com macrocefalia. Seguida em consulta de Pedopsiquiatria desde Junho 2022 por ansiedade, autoagressividade e sintomatologia depressiva. Polimedicada com antidepressivos, e ansiolíticos. Síndrome de dor regional complexa pós traumatismo do pé em Janeiro 2023. No 8º ano, ensino regular, dificuldades escolares de início recente. Em Maio 2023, trazida ao SU por episódio de alteração de consciência, mutismo acinético, com duração de horas, recuperando progressivamente, mantendo lentificação psicomotora. Exame neurológico sem sinais focais. Macrocefalia (PC > +2SD). Analiticamente sem acidose metabólica, amónia normal, pesquisa de tóxicos e parâmetros infecciosos negativos. TC-CE com alterações de substância branca. LCR citoquímico normal, cultural/viroológico negativo. EEG electrogênese de base adequada, sem actividade epilética. RM-CE mostrou aspetos compatíveis com doença de substância branca bi-hemisférica frontoparietais, alguns locais com envolvimento das fibras em U, sem lesão da substância cinzenta ou restrição à difusão, nem áreas quísticas. Investigação de autoimunidade sistémica/SNC e estudo metabólico alargado sem alterações significativas. Avaliação cognitiva durante o internamento abaixo do esperado para idade (QG 40). Painel NGS detectou variante de significado clínico indeterminado, em heterozigotia no gene *HEPACAM*. Tem evoluído com melhoria do desempenho cognitivo, mantendo episódios

recorrentes de paragem de atividade motora com mutismo, olhar vago e evitante.

Conclusão: A forma autossômica dominante de MLC associada ao gene *HEPACAM* é uma leucodistrofia rara caracterizada por macrocefalia, sinais neurológicos variáveis, e deterioração cognitiva reversível. A ausência de quistos não exclui o diagnóstico. Pretendemos discutir diagnósticos alternativos e procurar a experiência de outros casos semelhantes.

CO3 - PARÉSIA DO III NERVO CRANIANO RECORRENTE: UM, DOIS, TRÊS DIAGNÓSTICOS?

Rita Martins¹, Ana Fonseca², João Passos³, Tiago Santos¹, Sofia Quintas¹, Joana Coelho¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria; 2-Serviço de Oftalmologia, Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

Introdução: O diagnóstico de neurofibromatose tipo 2 (NF2) na criança é difícil de estabelecer, uma vez que os critérios necessários estão habitualmente ausentes nesta faixa etária. O schwannoma do III nervo craniano (NC) é uma manifestação possível, podendo-se apresentar com paralisia do III NC progressiva.

Caso Clínico: Criança de 3 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Aos 18 meses, apresenta episódio inaugural de ptose direita, midríase e estrabismo divergente, compatível com paralisia do III NC direito com envolvimento pupilar. Restante exame neurológico sem alterações. Sem dor, náuseas/vómitos, nem flutuação diurna. Sem febre ou intercorrências infecciosas recentes. Realizou RM-CE e órbitas sem alterações. Exame citoquímico de LCR inocente. Extensa investigação analítica de causas infecciosas e inflamatórias negativa. Anticorpos anti-receptor de acetilcolina, anti-MUSK e antigangliosídeos negativos. Os sintomas resolveram espontaneamente em 10 dias. Nove meses depois, apresenta novo episódio de paralisia do III NC direito, de características semelhantes, com remissão espontânea subsequente. Repetida PL com pressão de abertura 39 cmH₂O e exame citoquímico normal. Fundoscopia sem alterações. A RM-CE documentou uma lesão nodular de novo, com reforço de sinal com gadolínio, no trajeto cisternal do III NC, com sistema ventricular normal, colocando-se a hipótese de provável schwannoma. RM medular normal. O doente iniciou acetazolamida, dada a documentação de hipertensão intracraniana. O estudo genético de NF2 foi negativo. Atualmente com 3 anos de idade, teve novo episódio semelhante, mantendo HIC e RM-CE sobreponível. Aguarda estudo genético para NF2 de *deep sequencing*.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico de paralisia do III NC recorrente e indolor, cujas características imagiológicas são sugestivas de schwannoma, impondo a exclusão de NF2. Contudo, o curso recorrente não sustenta esta hipótese, sendo mais frequentemente observado na neuropatia oftalmopléica recorrente. Embora a paralisia do III NC represente uma manifestação rara de HIC, este achado não é explicado pela lesão estrutural documentada.

CO4 - ALTERAÇÃO DA MARCHA EM ADOLESCENTE COM DIABETES MELLITUS TIPO 1: QUANTAS DOENÇAS?

Inês Pais-Cunha^{1,2}; Jacinta Fonseca^{2,3}; Débora Valente-Silva^{1,2}; Pedro Miragaia^{1,2}; Luís Braz⁴; Fernando Silveira⁴; Cíntia Castro-Correia^{2,5}; Cláudia Melo^{2,3}; Mafalda Sampaio^{2,3}; Raquel Sousa^{2,3}
1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

(CHUSJ); 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, CHUSJ; 4-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, CHUSJ; 5-Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, CHUSJ

Introdução: A diabetes mellitus tipo 1 (DM1) associa-se a um amplo espectro de distúrbios do sistema nervoso periférico (SNP), com diferentes mecanismos etiopatogénicos e particularidades em idade pediátrica. A avaliação clínica e caracterização do padrão neurofisiológico são cruciais para orientar a investigação complementar, que pode incluir considerar diagnósticos alternativos, com eventual impacto no plano terapêutico.

Caso Clínico: Adolescente de 16 anos, sexo feminino, antecedentes patológicos de DM1 desde os 15 meses, obesidade e mau controlo metabólico, encaminhada para a Consulta de Neuropediatria por alteração da marcha, quedas frequentes e dor gemelar bilateral com 3 meses de evolução. Apresentava fraqueza na dorsiflexão dos pés (pior à esquerda), arreflexia aquiliana bilateral e marcha em *steppage*; sem alteração da sensibilidade; sem deformidade nos pés. EMG mostrou grave lesão neurogênea crónica e subaguda, compatível com radiculopatia L5 e S1 bilateral ou polineuropatia distal puramente motora. Restante investigação: RM medular normal; estudo bioquímico sérico revelou défice de 25-OH-vitamina D; perfil infeccioso (sangue e LCR), auto-imune (incluindo anticorpos anti-gangliosídeos) e porfirinas urinárias sem alterações. Iniciou IgIV, sem melhoria clínica. Prosseguiu para mendelioma que identificou uma variante patogénica em heterozigotia no gene *BSCL2*, compatível com neuropatia hereditária motora distal tipo VC (dHMN5C). Aos 12 meses de *follow-up*, em seguimento multidisciplinar, mantém marcha em *steppage*, sem queixas algicas, cumpre irregularmente programa de reabilitação motora e tem apoio psicoterapêutico.

Conclusão: Pretendemos ilustrar a complexidade do enquadramento etiológico de uma neuropatia axonal puramente motora, numa adolescente com DM1, múltiplos fatores de risco (FR), e com o diagnóstico concomitante de uma dHMN5C/seipinopatia. Para além do tratamento de suporte, é essencial o controlo dos FR para evitar o agravamento da incapacidade e diminuição de qualidade de vida.

CO5 - COREIA ASSOCIADA A RIGIDEZ, ACINÉSIA, DISTONIA E CRISES EPILÉTICAS

Constança Soares dos Santos¹, Joana Amaral¹, Vera Ribeiro², Henriqueta Araújo², Joana Ribeiro¹, Filipe Palavra¹, Cristina Pereira¹
1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 2-Terapia Ocupacional, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC

Introdução: A coreia pode apresentar-se em qualquer idade e pode ter múltiplas etiologias. A doença de Huntington, uma das causas mais frequentes no adulto, é rara em idade pediátrica, com predomínio dos sintomas de bradicinesia, distonia, sintomas parkinsonianos e manifestações neuropsiquiátricas em relação à coreia.

Caso Clínico: Adolescente de 12 anos, sexo masculino, referenciado à consulta por primeira crise tónico clónica generalizada. Dos antecedentes, destacava-se distonia do pé esquerdo desde os 7 anos de idade, sob clonazepam e toxina botulínica. Sem antecedentes familiares de doença neurológica ou consanguinidade. Ao exame, rigidez discreta com manobra de reforço do MSE, sem espasticidade, imperistência motora, disartria escândida, reportório florido de movimentos involuntários: pestanejo frequente, discinesia oromandibular, distonia axial com tendência a inclinação para a esquerda, distonia membros supe-

riores com movimentos em espelho, e dos membros inferiores com inversão dos pés e extensão da perna, marcha bizarra com movimentos coreiformes interpostos, sem tremor ou bradicinesia significativa. O vEEG mostrou discreta lentificação do ritmo de base, sem atividade paroxística espontânea mas resposta topoparoxística breve indicando capacidade epiletogénica, RM-CE com atrofia difusa e mais evidente do núcleo estriado bilateralmente. Avaliação laboratorial incluindo metabolismo do cobre, ceruloplasmina e esfregaço de sangue periférico sem alterações. Estudo genético sem expansões nos genes *HTT*, *JPH3*, *ATN1/DRPLA*, *TBP/HDL4* nem variantes no gene *PRNP*. Exoma identificou uma variante de significado desconhecido no gene *RNF216*, em heterozigotia, associada a ataxia cerebelosa (autossómica recessiva). Início risperidona, com melhoria da coreia.

Conclusão: Neste caso, a associação de bradicinesia, rigidez e distonia ao qual se seguiu o aparecimento de coreia e crises epiléticas era sugestiva de doença de Huntington. O estudo genético excluiu esta hipótese, assim como as alterações genéticas mais frequentemente associadas a quadros Huntington-like. O quadro neurodegenerativo deste doente continua sem diagnóstico definitivo, estando em revisão os achados no exoma.

CO6 - ENCEFALITE DE CAUSA INDETERMINADA: DESAFIOS NO TRATAMENTO DE FASE AGUDA E PÓS-AGUDA

Teresa Barata Silvério^{1,2}, João Carvalho¹, José Paulo Monteiro¹
1-Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada;
2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada

Introdução: A encefalite está associada a morbimortalidade relevante, com possibilidade de epilepsia, manifestações neurocognitivas e psiquiátricas agudas e/ou sequelares.

Caso Clínico: Rapaz, 17 anos, previamente saudável, admitido no SU por hipersónia e crise epilética no sono, em contexto de quadro febril, diarreia e cefaleia. A investigação inicial revelou hipertransaminasemia transitória, hiperproteínorráquia ligeira, serologias e PCR virais negativas, TC e RM encefálica normais. Foi medicado com aciclovir durante 7 dias e internado em UCI. Repetiu PL, com pleocitose de predomínio linfocitário, microbiologia, serologias virais, estudo de encefalites autoimunes e paraneoplásicas, pesquisa de bandas oligoclonais negativas. Houve progressivo agravamento clínico, com disfunção frontal, incluindo defeito atencional, desinibição, acalculia e afasia. Foi medicado com metilprednisolona (1 g EV), 5 dias. As crises epiléticas eram inicialmente breves, por vezes com generalização secundária, contudo houve aumento da frequência, apesar da titulação da posologia e do número de antiepiléticos. Pela ausência de resposta à corticoterapia, foi escalada a terapêutica imunomoduladora para imunoglobulina endovenosa (2 g/kg). Realizou RM-E 3T, com hipersinal e espessamento em T2 cortical temporal, talâmico, cerebeloso e periaxial subcortical esquerdos, e pesquisa de neoplasia oculta (com TC toracoabdominopélvica e ecografia testicular), negativa. A frequência das crises continuou a agravar, associada a sintomatologia psiquiátrica e actividade paroxística temporal bilateral nos sucessivos EEG. Foi necessária anestesia, com posterior melhoria clínica e electroencefalográfica, pelo que não se escalou terapêutica imunomoduladora (plasmaferese). Foram admitidos os diagnósticos de encefalite de etiologia indeterminada (infecciosa versus autoimune) e FIREs. Em ambulatório, manteve terapêutica com quatro antiepiléticos, com flutuação da frequência das crises (actualmente 2-3/semana), sequelas

cognitivas e agravamento recente do comportamento (sequelar versus manifestação de actividade inflamatória da doença).

Conclusão: Este caso ilustra a elevada morbilidade associada aos quadros de encefalite, as dificuldades no tratamento agudo e o desafio na gestão terapêutica crónica, incluindo o timing da escalada da terapêutica imunomoduladora.

CO7 - MIOCLONIAS APENDICULARES DE INÍCIO AGUDO: QUE DIAGNÓSTICO?

Débora Valente Silva^{1,2}, Inês Pais-Cunha^{1,2}, Pedro Miragaia^{1,2}, Jacinta Fonseca^{2,3}, Cláudia Melo^{2,3}, Raquel Sousa^{2,3}, Fernando Silveira⁴, Ricardo Rego⁴, Luís Braz⁴, Mafalda Sampaio^{2,3}

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 4-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução: As mioclonias são abalos tipo choque, súbitos e breves que podem resultar de breves surtos de actividade muscular (mioclonias positivas) ou de cessação breve de actividade muscular continuada (mioclonias negativas). A determinação da origem anatómica e da etiologia pode ser desafiante, salientando-se o contributo da avaliação neurofisiológica.

Caso Clínico: Criança de 10 anos, sexo masculino, previamente saudável. Admitido no SU por início súbito de movimentos involuntários localizados à face lateral da perna e pé esquerdos, que o terão despertado durante a sono na véspera. Negada outra sintomatologia, história de infeção recente, de traumatismo ou ingestão de tóxicos. Ao exame neurológico objetivadas mioclonias da face antero-lateral da perna esquerda (músculo longo peroneal) com movimentos simultâneos do dorso e dedos do pé esquerdos, com supressão variável durante manobras de distratibilidade. Realizou EEG onde não foram identificadas alterações do traçado durante as mioclonias, ou outras alterações. Durante o EMG foram registadas mioclonias nos músculos tibial anterior e longo peroneal esquerdos, com duração de cerca de 200 ms, em geral rítmicas, a uma frequência de 2-2,5 Hz, sem registo de mioclonias em músculo antagonista e com interrupção temporária com a flexão plantar e na movimentação voluntária no membro contralateral. O estudo complementar com RM neuroeixo, ecografia de partes moles da perna e avaliação analítica alargada não revelou alterações. Painel neuroimune, incluindo anti-GAD65, em curso.

Cerca de 3 meses depois, mantém as mioclonias descritas, embora com menor supressão nas manobras de distratibilidade e tendo sido observadas algumas mioclonias nos gastrocnémios. Mantém-se sem limitação funcional do ponto de vista motor ou psicossocial.

Conclusão: Descrevemos um caso de mioclonias focais do membro inferior com origem e etiologia em estudo. Pretendemos apresentar este caso clínico com o intuito de discutir a semiologia e abordagem diagnóstica e terapêutica.

CO8 - PARALISIA FLÁCIDA AGUDA EM LACTENTE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Juliana da Silva Cardoso¹, Cristina Garrido¹, Sónia Figueiroa¹, Inês Carrilho¹, Manuela Santos¹, Teresa Temudo¹, Ana Lúcia Cardoso², Paula Cristina Fernandes², Joana Martins¹

1-Serviço de Neuropediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 2-Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António

Introdução: A principal causa de paralisia flácida aguda numa criança saudável é a síndrome de Guillain-Barré, que se apresenta tipicamente como uma fraqueza de início distal e progressão ascendente associada a alterações sensitivas e diminuição/ausência de reflexos. As doenças da placa neuromuscular e as miopatias devem ser considerados no diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Lactente de 2,5 meses, sexo masculino, sem antecedentes de relevo, ainda sem vacinação dos 2 meses, com desenvolvimento adequado à idade, foi levado ao serviço de urgência por quadro de irritabilidade, choro débil e dificuldades alimentares com 24 horas de evolução. O quadro evoluiu com agravamento progressivo ao longo de uma semana, apresentando défices neurológicos sucessivos: dificuldades de deglutição com episódios de engasgamento, estridor e insuficiência respiratória, ptose palpebral bilateral associada a pupilas menos reativas à estimulação luminosa, instalação de hipotonia e fraqueza global com reflexos rotulianos sempre presentes. Ao

exame (D8), objetivavam-se olhos na linha média com escassos movimentos de abdução, pupilas grandes não reativas à luz, paralisia facial bilateral, reflexo de sucção débil, ausência de reflexo de engasgamento, hipotonia e fraqueza axial e apendicular. Sem febre ou infeções recentes. Contexto epidemiológico de infeção COVID-19. Utilização de água contaminada para banhos e lavagem da chupeta. Foi realizado o diagnóstico clínico de uma patologia da placa neuromuscular, posteriormente corroborado por eletromiografia e estudo dirigido. Após dois meses, o doente apresenta uma resolução quase completa de todos os défices neurológicos.

Conclusão: A apresentação de uma paralisia flácida aguda em idade tão jovem e com características clínicas atípicas deverá levantar a suspeição de doenças que podem mimetizar a síndrome de Guillain-Barré. Com este caso, pretendemos relembrar uma dessas doenças que, apesar de rara, não deverá ser esquecida.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DO OUTONO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Ana Fonseca	CO3	João Carvalho	CO6
Ana Lúcia Cardoso	CO8	João Passos	CO3
Andreia Forno	CO2	José Paulo Monteiro	CO6
Ângela Pereira	CO1	Juliana da Silva Cardoso	CO8
Carla Conceição	CO2	Luís Braz	CO4; CO7
Cíntia Castro-Correia	CO4	Mafalda Sampaio	CO4; CO7
Cláudia Marques Matos	CO2	Manuela Santos	CO8
Cláudia Melo	CO4; CO7	Paula Cristina Fernandes	CO8
Constança Soares dos Santos	CO5	Pedro Miragaia	CO4; CO7
Cristina Garrido	CO8	Raquel Sousa	CO4; CO7
Cristina Pereira	CO5	Ricardo Rego	CO7
Débora Valente Silva	CO7; CO4	Rita Lopes da Silva	CO2
Eulália Viveiros	CO2	Rita Martins	CO3
Fernando Silveira	CO4; CO7	Sandra Jacinto	CO2
Filipe Palavra	CO5	Sérgio Alves	CO1
Henriqueta Araújo	CO5	Sofia Quintas	CO3
Inês Carrilho	CO8	Sónia Figueiroa	CO1; CO8
Inês Pais-Cunha	CO4; CO7	Teresa Barata Silvério	CO6
Jacinta Fonseca	CO4; CO7	Teresa Painho	CO2
Joana Amaral	CO5	Teresa Temudo	CO8
Joana Coelho	CO3	Tiago Santos	CO3
Joana Martins	CO1; CO8	Vera Ribeiro	CO5
Joana Ribeiro	CO5		

REUNIÃO DE OUTONO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2023

Batalha | 21 outubro 2023

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



CASOS CLÍNICOS – SUBSTÂNCIA BRANCA

CC_SB-01 - RELAPSING SPINAL CORD CLIPPERS: CASE REPORT

Marco Almeida¹; Nathalia Ferreira¹; Rita Machado¹; Olga Machado²; Sónia Batista¹

1-Serviço de Neurologia, CHUC; 2-Serviço de Neurorradiologia, CHUC

Introduction: Chronic lymphocytic inflammation with steroid-responsive pontine perivascular enhancement (CLIPPERS) is a recently described entity with steroid-responsive, relapsing-remitting CNS inflammatory involvement, mainly involving the pons, medulla, cerebellum and cervicomedullary junction with a distinct pattern of multiple punctuate enhancing lesions. Very rare cases of spinal cord involvement have been described.

Case Report: We describe the case of a 68-year-old man with history of osteosarcoma of the left femur operated with total excision of the tumor two months before, who consults the emergency department with subacute dysarthria, binocular diplopia, right ptosis and gait ataxia for 2 weeks. The blood tests and autoimmune profile were negative, including MOG-IgG and AQP4-IgG. Brain MRI revealed symmetrical signal changes in T2 sequences at the level of the middle cerebellar peduncles and pons with punctate and curvilinear gadolinium enhancement. Spinal cord MRI was unremarkable. CSF analysis was normal. The patient responded very well to high dose corticosteroid therapy and Rituximab was then started with excellent clinical and imaging outcome at 6 months. Two years later he presented paraparesis with slight asymmetry, being worse on the left side. Brain MRI showed no active lesions. Spinal MRI revealed multiple punctate areas of contrast uptake along the cervical and dorsal spinal cord up to the conus medullaris, with T2 hypersignal. An extensive laboratory work-up was repeated and was unremarkable. Osteosarcoma recurrence was excluded. He underwent high-dose corticosteroid therapy again with excellent clinical and radiological response. A CLIPPERS relapse with spinal cord involvement was assumed.

Conclusion: Isolated spinal cord involvement in CLIPPERS is very rare and shares the same radiological findings and responsiveness to corticosteroids. A paraneoplastic phenomenon could be considered. Nevertheless, our patient had no signs of current active neoplasia and there are no previous reports of such association with osteosarcoma.

Conflicts of interest – The authors have nothing to declare.

CC_SB-02 - MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA E NEVRITE ÓPTICA SUBCLÍNICA: UM DIAGNÓSTICO ENIGMÁTICO

Catarina Fernandes¹; Fábio Gomes¹; João Lemos^{1,2}; Argemiro Geraldo¹; Sónia Batista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: O diagnóstico diferencial da patologia da substância branca do sistema nervoso central mantém-se um desafio, principalmente na suspeita de patologia desmielinizante com achados atípicos e seronegativa.

Caso Clínico: Homem, 40 anos, que em Maio de 2021 apresentou quadro de dor, alterações da sensibilidade e fraqueza do membro superior direito (MSD). Realizou RM cervical que revelou hérnia discal C5-C6 e em Agosto foi submetido a intervenção cirúrgica. Após a cirurgia apresentava queixas de fraqueza e parrestesias envolvendo os quatro membros e perda auditiva à esquerda, com agravamento progressivo ao longo de dois meses. O exame neurológico, em outubro, revelava edema ligeiro do disco óptico esquerdo, perda auditiva neurossensorial à esquerda, tetraparésia assimétrica de predomínio direito, hiperreflexia generalizada e hipostesia do membro inferior esquerdo. Realizou RM neuroeixo mostrando espessamento do quiasma óptico, área de hipersinal em T2 do bulbo raquidiano e na transição bulbo-medular com extensão até C4. O estudo do LCR revelou proteinorráquia (97 mg/dL), com BOCs negativas. O restante estudo de autoimunidade sistémica e no LCR foi negativo, incluindo anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG IgG. Na avaliação neuro-oftalmológica com doença subclínica do nervo óptico esquerdo. A PET corporal evidenciou lesão hipermetabólica submandibular direita, com diagnóstico histológico de adenoma pleomórfico. O estudo genético de leucodistrofias detectou mutação em heterozigotia no gene da Biotinidase mas doseamento enzimático normal. Efectuou tratamento com megadoses de metilprednisolona (7 dias) e plasmaferese com melhoria discreta. Aos 12 meses de seguimento o doente apresenta melhoria total do quadro clínico sem terapêutica específica e com resolução das alterações imagiológicas. Sem novos episódios clínicos e doseamento anti-MOG e anti-AQP4 negativos.

Conclusão: Com este caso pretendemos a discussão do diagnóstico diferencial. A expansão da neuroimunologia com a descoberta de novos biomarcadores será fundamental para um diagnóstico correto, sendo exemplo o anticorpo IgA-MOG detectado em doentes IgG-MOG/AQP4 negativos numa série recentemente publicada.

CC_SB-03 - SIMETRIA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: VERDADE OU MITO?

Mariana Coelho¹; João Durães^{1,2}; Sónia Batista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença crónica do sistema nervoso central, que resulta de inflamação imuno-mediada, desmielinização e consequente dano axonal. Apesar de ser uma das causas mais comuns de disfunção neurológica no adulto, outras entidades podem apresentar-se de maneira semelhante. Assim, pelas implicações no tratamento e prognóstico, torna-se essencial um diagnóstico diferencial extenso e preciso.

Caso Clínico: Mulher de 49 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, com quadro inicial de ataxia da marcha, fraqueza e parestesias nos membros inferiores com agravamento progressivo ao longo de um ano. Ao exame objetivo, apresenta paraprésia espástica, hipopalestesia dos membros inferiores e marcha de base alargada. Realizou extenso estudo, incluindo autoimunidade sistémica, neurológica e estudo do LCR, salientando-se a negatividade para anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG, bem como a inexistência de bandas oligoclonais no soro e no LCR. Realizou RM-CE e medular cervicodorsal, que demonstrou a presença de lesões da substância branca, confluentes, em ambos os hemisférios cerebrais, e ausência de lesões medulares. Apesar de inicialmente ter sido colocado o diagnóstico de EM, este foi recentemente reavaliado atendendo à atipia da evolução clínica e imagiológica. Considerou-se a hipótese diagnóstica de leucodistrofia, nomeadamente adrenoleucodistrofia ligada ao X. Neste sentido, foi feito estudo genético com painel de leucodistrofias, que não detetou variantes com potencial patogénico. Optou-se por alargar o estudo genético ao neuroexoma, incluindo o genoma mitocondrial, que identificou uma variante genética em heterozigotia, de significado clínico indeterminado.

Conclusão: A ausência de bandas oligoclonais no soro e LCR, bem como as características das lesões encontradas em RM-CE, a inexistência de lesões medulares e a atipia do quadro tornam pouco provável o diagnóstico de esclerose múltipla. Colocou-se a hipótese de se tratar de uma leucodistrofia, no entanto, o painel genético não identificou variantes patogénicas.

Palavras-chave: Esclerose Múltipla, leucodistrofia, diagnóstico diferencial

CC_SB-04 - DÉFICE VISUAL ALTITUDINAL: NEM SEMPRE UMA CAUSA VASCULAR?

Sofia Casanova¹; Joana Novo¹; Helena Felgueiras¹; Andrea Cabral¹; Mariana Branco¹

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

A nevríte óptica (NO) é a causa mais comum de perda de acuidade visual no adulto jovem, geralmente unilateral, subaguda e associada a dor com os movimentos oculares. Quando associada à Esclerose Múltipla apresenta-se, mais comumente, com escotoma central.

Doente do sexo feminino, 47 anos, com antecedentes de hipertensão arterial medicada e tiroidite de Hashimoto. Recorre ao Serviço de Urgência (SU) por cefaleia frontotemporal direita, tipo pressão, intensidade ligeira, com 3 dias de evolução, associada a hipovisão, dor com os movimentos oculares e "sensação de ter um pano preto" (sic) na metade superior do campo visual do olho direito (OD). Sem discromatopsia. Adicionalmente, com parestesias localizadas ao membro superior direito (MSD), sintoma este que, retrospectivamente, refere ter tido há cerca

de 1 ano, com resolução espontânea em 3 semanas. Ao exame neurológico, apurado defeito altitudinal do OD, com amputação do campo visual superior, e défice motor distal do MSD, força grau 4. Observada por Neuro-oftalmologia, tendo realizado OCT macular e papilar, sem alterações. A PL realizada no SU não revelou alterações da citoquímica no líquor; identificadas bandas oligoclonais tipo 4. Iniciou ciclo de 5 dias de metilprednisolona endovenosa, com recuperação completa. A RM-CE revelou múltiplas lesões da substância branca, designadamente de localização periventricular, justa-corticais e infratentoriais e medulares cervicais; nenhuma com captação de gadolínio. Pesquisa de anticorpo anti-aquaporina 4 e anti-MOG negativa. Realizado o diagnóstico de Esclerose Múltipla surto-remissão e iniciada terapêutica com dimetil fumarato.

Os défices altitudinais do campo visual estão, habitualmente, associados a etiologia vascular. Com o presente caso clínico pretendemos ilustrar que, ainda que se trate de uma apresentação clínica atípica, a NO deverá constar como diagnóstico diferencial.

CC_SB-05 - VERY LATE ONSET NMOSD: DIFFERENCES AND DIFFICULTIES AT 96 YEARS-OLD

Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; José Rosa¹; Margarida Dias¹; Filipa Ladeira¹; Inês Gomes¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introduction: Neuromyelitis Optica spectrum disorder (NMOSD) is an immune-mediated inflammatory relapsing condition impacting the central nervous system, predominantly affecting the optic nerve and spinal cord. While NMOSD typically occurs between 30-40 years, the increasing incidence of late-onset cases raises interest. Limited literature exists on very late-onset NMOSD (VLO-NMOSD), beyond age 70, contrasting with onset between 50-70 years (LO-NMOSD). As the aging population grows, understanding VLO-NMOSD becomes crucial due to heightened comorbidities, intricate medication regimens, altered immune responses, and management challenges.

Case Report: A 96 years-old woman presented with hiccups and vomiting, followed by constipation and urinary incontinence, paresthesias and weakness, progressing from her right limbs to the contralateral side, with a subacute presentation and a 3-week diagnostic delay. MRI showed a longitudinally extensive central cord myelopathy, with concomitant involvement of the anterior medulla, area postrema and the left cerebellum, with associated lesions in the periventricular cerebral white matter. Anti-aquaporin-4 antibodies were positive in both serum and CSF studies. She completed a 5-day course of intravenous methylprednisolone and a 5-day course of intravenous immunoglobulin, with minor improvement, maintaining a flaccid quadriplegia and low left visual acuity (EDSS 8.5). Search for occult malignancy was unremarkable although, considering the patient's age, invasive procedures were spared. After multidisciplinary discussion, she tapered prednisone and started azathioprine, due to safety concerns. No relapses so far.

Conclusion: This case reflects some differences and difficulties regarding the management of a VLO-NMOSD. Despite the negative impact of advanced age, delving into the VLO-NMOSD population is crucial, as it displays fewer relapses with longer intervals and subacute presentations. In this evolving landscape, comprehensive investigation, age-specific clinical trials, and personalized treatment approaches focused on symptomatic management are essential to improve management of NMOSD across the age spectrum.

CC_SB-06 - MIOQUIMIAS E ESPASMO HEMIFACIAL COMO MANIFESTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Inês Carmo e Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; Danna Krupka¹; Marta Magriço¹; Marco Fernandes¹; Filipa Serrazina¹; Manuel Salavisa¹; Miguel Viana Baptista¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: A Esclerose Múltipla, podendo envolver qualquer localização do SNC, produz manifestações clínicas particularmente diversas. Os movimentos involuntários faciais constituem manifestações raras de envolvimento desmielinizante infra-tentorial. Descrevemos três casos de doentes com esclerose múltipla surto-remissão (EMSR) acompanhados no CHLO que manifestaram estas alterações no curso da sua doença.

Casos Clínicos:

Caso 1: Uma mulher de 26 anos com diagnóstico de EMSR medicada com fumarato de dimetilo recorreu a consulta de Neurologia por apresentar movimentos involuntários da hemiface direita desde há uma semana. Ao exame neurológico observavam-se mioquimias contínuas estritamente unilaterais da hemiface direita. A RM-CE mostrava nova lesão pântica dorso-lateral direita. Observou-se resolução espontânea dos sintomas em três semanas.

Caso 2: Um homem de 43 anos recorreu a consulta de Neurologia por apresentar movimentos involuntários da hemiface esquerda desde há duas semanas. Ao exame neurológico observavam-se mioquimias contínuas da região perioral associadas a espasmo hemifacial esquerdo. Realizou RM-CE com múltiplas lesões hiperintensas na ponderação T2/FLAIR, cumprindo critérios de diagnóstico de EMSR, destacando-se a presença de lesão pântica dorso-lateral esquerda. Observou-se resolução do quadro em um mês após tratamento com metilprednisolona 1 g durante três dias e instituição de terapêutica modificadora de doença.

Caso 3: Um homem de 27 anos recorreu ao SU por assimetria facial progressiva e movimentos involuntários da hemiface esquerda desde há quatro dias. Ao exame neurológico apresentava espasmo hemifacial e mioquimias contínuas da hemiface esquerda associados a paresia facial periférica ipsilateral. Realizou RM-CE com múltiplas lesões hiperintensas na ponderação T2/FLAIR, incluindo lesão lateral na transição bulbo-protuberancial esquerda, que cumpriam critérios de diagnóstico de EMSR. Os sintomas resolveram em um mês após terapêutica sintomática com carbamazepina.

Conclusão: Esta série de três casos clínicos pretende alertar para a importância de reconhecer estas manifestações neurológicas como possíveis surtos de esclerose múltipla. A persistência dos sintomas e os achados ao exame neurológico devem motivar a sua investigação.

CC_SB-07 - ADEM COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE SÍNDROME PÓS-MALÁRIA

Bárbara Alves Rodrigues¹; Marta Magriço¹; Inês Carmo e Pinto¹; João Alves²; Manuel Salavisa¹; Filipa Serrazina¹; Paulo Bugalho¹

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

Introdução: Após resolução completa de infeção por malária, mais frequentemente malária grave por *Plasmodium falciparum*,

podem surgir alguns síndromes neurológicas que têm como fator desencadeante infeção prévia. A encefalomielite aguda disseminada (ADEM) é uma forma rara de apresentação neste contexto, caracterizando-se por desmielinização imuno-mediada, com envolvimento multifocal do sistema nervoso central (SNC).

Caso Clínico: Mulher, 44 anos, residente e natural de Angola, com internamento em Março de 2023 por quadro de malária grave a *Plasmodium falciparum*, sem envolvimento do SNC. Sob terapêutica dirigida, documentada clearance de parasitemia. Duas semanas após a alta, iniciou quadro de cefaleia, perturbação da fluência do discurso e alteração do comportamento. À admissão no serviço de urgência apresentava sinais de envolvimento multifocal do SNC com marcada lentificação psicomotora, afasia global e síndrome piramidal bilateral. Realizou como exames complementares: avaliação analítica a confirmar clearance de parasitemia, LCR com hiperproteïnorráquia e pleocitose com predomínio de células mononucleares, com painel de agentes infecciosos negativo, RM-CE com lesões multifocais hiperintensas em T2/FLAIR bilaterais de distribuição assimétrica com envolvimento de substância branca, núcleos basais, cerebelo e tronco cerebral, RM cervical sem alterações e EEG sem atividade paroxística. A hipótese de ADEM como forma de apresentação de síndrome pós-malária foi assumida como a mais provável, tendo sido instituído curso de metilprednisolona endovenosa por 5 dias seguido de prednisolona 1 mg/kg com melhoria clínica progressiva. Repetiu RM-CE aos 3 meses sem alterações, encontrando-se, nesta altura, assintomática e sem alterações ao exame neurológico.

Conclusão: Salientamos que num doente que se apresente nas 2-3 semanas após resolução completa de infeção por malária com quadro de envolvimento multifocal e encefalopatia, a hipótese de síndrome pós-malária deverá ser considerada, sendo a ADEM uma forma de apresentação rara neste contexto. O seu reconhecimento atempado permite instituição precoce de corticoterapia, geralmente com boa resposta clínica e imagiológica.

CC_SB-08 - ENCEFALOMIELORRADICULITE INFLAMATÓRIA MONOFÁSICA DE ETIOLOGIA INDETERMINADA

Cátia Oliveira¹; Bárbara Teixeira¹; Rita Castro¹; Luís Ruano¹

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: Encefalomielorradiculites podem ter múltiplas etiologias, nomeadamente infecciosas, auto-ímmunes do SNC ou sistémicas; mesmo após estudo alargado, podem permanecer sem etiologia esclarecida.

Caso Clínico: Mulher, 48 anos, com antecedentes de tiroidite de Hashimoto, vitiligo, anemia perniciosa e uma TVP. Em 2018 iniciou queixas de dor cervical e lombar irradiada pelos membros inferiores, seguidas de obstipação e noção de retenção urinária, a agravar há uma semana. Negava queixas motoras, sensitivas ou história de infeção ou vacinação recentes. Exame neurológico inicial sem défices. Apresentava globo vesical, com necessidade de algaliação. A RM da coluna mostrou hipersinal em T2/FLAIR desde C3 ao cone medular, predominantemente central, sem restrição à difusão, com captação de contraste nas raízes da cauda equina – sugerindo mielorradiculite inflamatória. As análises mostravam apenas PCR aumentada (40 mg/dL). O LCR tinha 298 leucócitos de predomínio mononuclear e hiperproteïnorráquia (128 mg/dL). No início do internamento desenvolveu hiperalgesia nos dermatomas L4-S2 bilateral e ataxia sensitiva axial e apendicular. A RM-CE mostrou lesões da substância branca temporal, opercular e lenticular esquerdas com

hipersinal em T2/FLAIR; a temporal apresentava ténue captação de contraste. Fez estudo analítico infeccioso, auto-imune sistémico e do SNC, incluindo anticorpos anti-AQP4, anti-MOG e BOC – todos negativos. Cumprido ciclo de metilprednisolona 1 g; por ligeiro agravamento ao terminar, manteve prednisolona oral. A RM de controlo mostrou melhoria franca das lesões encefálicas e medulares. Em ambulatório repetiu estudo auto-imune, realizou TC-tórax e pesquisa de neoplasia oculta – todos negativos. Até hoje, mantém prednisolona 5mg, sem novos défices neurológicos ou novas lesões na RM.

Conclusão: Apresentamos um caso de encefalomielorradiculite inflamatória monofásica, numa doente com fundo auto-imune importante. Inicialmente, parecia mais provavelmente uma doença do espectro da NMO, mas nunca cumpriu critérios de diagnóstico; neste momento, as hipóteses de manifestação neurológica de doença auto-imune sistémica não identificada ou após uma infeção viral subclínica afiguram-se como as mais prováveis.

CC_SB-09 - DESAFIOS DIAGNÓSTICOS DA IMAGEM EM DOENTES COM SURTOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Beatriz Barreto^{1,2}; **Sara Carvalho**³; **Duarte Vieira**³; **Bárbara Martins**^{1,4}; **Marta Carvalho**^{1,4}; **Mafalda Seabra**^{1,4}; **Joana Guimarães**^{1,4}; **Daniela Ferro**^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é a doença desmielinizante do sistema nervoso central (SNC) mais comum. Quando ocorre um surto de atividade inflamatória, a ressonância magnética (RM) pode detetar lesões recentes, particularmente a presença de realce após gadolínio. Aqui, reportamos três casos de doentes com surtos inaugurais ou atípicos cujas lesões desmielínicas exibiram restrição à difusão e ausente/mínimo realce após gadolínio.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 24 anos. Quadro de instalação subaguda de oftalmoplegia internuclear direita, com progressão para síndrome de oito e meio. A RM cranioencefálica (RM-CE) demonstrou quatro lesões desmielinizantes (periventriculares e infratentoriais) – uma localizada ao nível dos colículos faciais bilateralmente, com restrição à difusão e sem realce após contraste. Cumprido 8 dias de metilprednisolona 1 g e IgIV 2 g/kg com melhoria sintomática.

Caso 2: Homem, 20 anos. Quadro de marcha atáxica com lateropulsão esquerda e ataxia apendicular esquerda. A RM-CE e medular cervical revelou múltiplas lesões desmielinizantes (periventriculares, infratentoriais e medular) – uma localizada no pedúnculo cerebeloso médio esquerdo demonstrando restrição à difusão e sem realce após gadolínio. Realizou pulso de 5 dias de metilprednisolona 1 g, com resolução dos sintomas.

Caso 3: Mulher, 45 anos, antecedentes de EM surto-remissão. Início hiperagudo de hemiparesia esquerda e parestesias no MSE. A RM-CE revelou uma nova lesão no braço posterior da cápsula interna direita, apresentando restrição à difusão e ténue realce após gadolínio. Realizou pulso de 5 dias de metilprednisolona 1 g IV e IgIV 2 g/kg, com melhoria sintomática.

Conclusão: As lesões desmielinizantes recentes podem apresentar-se com restrição à difusibilidade das moléculas de água na RM, mesmo na ausência de realce após gadolínio, por vezes dificultando o diagnóstico diferencial com lesões isquémicas agudas. Na presença de uma clínica sugestiva, a existência de lesões sem

realce após contraste e com restrição à difusão não deverá afastar a hipótese do seu enquadramento em doença desmielinizante.

CC_SB-10 - ENCEFALITE ANTI-GLUK2: UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE

Beatriz Medeiros^{1,2}; **Mafalda Seabra**²; **Andreia Costa**²; **Joana Guimarães**²

1-Hospital do Divino Espírito Santo; 2-Centro Hospitalar Universitário do São João

Introdução: No SNC, a transmissão sináptica é mediada essencialmente por três recetores ionotrópicos do glutamato: recetores de N-metil-D-aspartato, recetores de ácido alfa-amino-3-hidroxi-5-metil-4-isoxazolpropiónico e recetores de cainato. A literatura ainda é escassa no que diz respeito aos fenótipos associados as encefalites por anticorpos contra recetores de cainato.

Caso Clínico: Homem de 33 anos, com antecedentes linfoma de Hodgkin, em remissão desde 2014. Em 2015, inicia vertigem, súbita, com agravamento progressivo, acompanhada de náuseas e vômitos, fotofobia e cefaleia holocraniana. Foi observado no SU do CHUSJ. Ao EN apresentava apenas edema bilateral da papila. Analiticamente sem alterações. TC-CE de urgência revelava dilatação moderada do sistema ventricular supra-tentorial, apagamento parcial das cisternas pré-ponticas, do ângulo ponto-cerebeloso e perimesencefálicas, assim como hiperdensidade da tenda do cerebelo. PL em contexto de urgência, que revelou pleocitose (50 cél/ µl) e hiperproteinorráquia (1,18 g/L). Perante estes achados, assumiu-se possível meningite de líquido claro, pelo que ficou internado na Infecologia. Estudo microbiológico negativo. Doente continuou a agravar clinicamente, com necessidade de realizar RM-CE de urgência, que demonstrou extensas alterações de sinal dos hemisférios cerebelosos, com hiposinal em T1 e hipersinal em T2 e FLAIR, verificava-se ainda hidrocefalia, com sinais de edema intersticial periventricular transependimário. Dado agravamento de hidrocefalia, doente foi transferido para UCI, com necessidade de realização de DVE. Após estabilização clínica, foi transferido para o serviço de Neurologia. Estudo etiológico inicial negativo, pelo que se decidiu realizar PET que confirmou possível etiologia paraneoplásica. Perante isto, alargou-se a pesquisa de Ac, tendo-se detetado a presença de Ac anti-Gluk2 no LCR, estabelecendo-se o diagnóstico de cerebelite anti-Gluk2.

Conclusão: Em suma, apresentamos um caso de cerebelite de instalação aguda, que do estudo etiológico, apenas se detetou a presença de Ac anti-Gluk2 em contexto de síndrome paraneoplásica. Este caso clínico destaca a complexidade deste diagnóstico e visa aprofundar o entendimento sobre esta entidade nosológica

CC_SB-11 - POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: UM EXEMPLO DE DESMIELINIZAÇÃO CENTRAL E PERIFÉRICA COMBINADA?

Catarina Serrão¹; **Mónica Santos**^{1,2}; **Mamede De Carvalho**^{1,3}; **João De Sá**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa; 3-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

Introdução: A co-ocorrência de esclerose múltipla (EM) e polineuropatia desmielinizante primária encontra-se raramente

reportada, constituindo uma síndrome de desmielinização central e periférica combinada (DCPC). Apresentamos um caso de polineuropatia desmielinizante num doente com EM.

Caso Clínico: Homem, 55 anos, com diagnóstico de EM surto-remissão aos 49 anos e espondilartrite com positividade para HLA-B27 em estudo. Medicado com teriflunomida 14 mg/dia há 6 anos, estável, sem terapêutica imunomoduladora adicional. Reportou história, com 5 meses de evolução, de dor nos membros inferiores, com extensão até à coxa, mais intensa à direita, de predomínio matinal, ocasionalmente associada a parestesias. Sem alterações de novo da força muscular, da marcha ou da sensibilidade em outros territórios. Sem alterações esfinterianas. À observação, apresentava anestesia álgica em meia e luva, apalestesia vibratória do hálux e hipopalestesia vibratória até às cristas tibiais bilateralmente, reflexos miotáticos abolidos nos membros superiores e inferiores. RM de neuroeixo sem novas lesões. Avaliação laboratorial inicial com serologias infecciosas negativas, imunofixação sérica e urinária sem evidência de gamapatia monoclonal. Laboratorialmente, punção lombar com ligeira dissociação albumino-citológica, sem bandas oligoclonais. O estudo das velocidades de condução revelou moderada polineuropatia sensitivo-motora, com características de desmielinização, de acordo com provável nodo-paranopia imuno-mediada. Aguarda resultado de anticorpos anti-neurofascina, anti-contactina 1 e anti-CASPR, em curso. Foi otimizado o tratamento sintomático da dor neuropática, sem outro tratamento tendo em conta a ausência de compromisso motor no exame clínico e o curso evolutivo.

Conclusão: A presença de polineuropatia desmielinizante num doente com EM requer uma elevada suspeição clínica e um diagnóstico etiológico abrangente. Na literatura, está descrita a associação do anticorpo anti-neurofascina-155 com a nodo-paranopia e a EM, sendo sugerida uma fisiopatologia comum. No presente caso, a dor neuropática como sintoma predominante obriga a considerar o envolvimento de outros anticorpos.

CC_SB-12 - EOSINOFILIA NOS DOENTES SOB NATALIZUMAB: LOBO SOB PELE DE CORDEIRO?

Roberto Mendes Franco^{1,2}; Pedro Abreu^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal, Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: O natalizumab é um anticorpo monoclonal humanizado contra a $\alpha 4\beta 1$ -integrina (VLA-4) que impede a migração dos linfócitos através da barreira hemato-encefálica. A hipereosinofilia assintomática associada ao natalizumab está descrita, sendo raros os casos sintomáticos relatados.

Caso Clínico: Mulher de 57 anos em 2020 após quadro de síndrome vertiginosa transitória e de alterações da sensibilidade nos membros inferiores (EDSS 1,5) enceta investigação clínica. Desta investigação destaca-se: RM neuroeixo: lesões desmielinizantes supra, infratentoriais e medulares sugestivas de processo inflamatório desmielinizante, nomeadamente de esclerose múltipla; estudo de LCR sem alterações relevantes exceto BOCs apenas positivas no líquido. Após a exclusão de outras etiologias foi efetuado diagnóstico de esclerose múltipla por surtos. Iniciou teriflunomida, em Março de 2021, mantendo-se clinicamente estável. A RM de reestadiamento realizada um ano após início desta medicação revelou três novas lesões supratentoriais, uma captante de contraste. Após confirmação

de vírus John Cunningham negativo inicia em junho de 2022 natalizumab. Três meses após início deste tratamento revela um aumento marcado de eosinófilos sem sintomas associados (valor máximo $1,49 \times 10^9/L$ (N: $0,030-0,480 \times 10^9/L$)). Por este motivo, suspendeu-se este fármaco, tendo sido observado, uma diminuição marcada da contagem de eosinófilos. Dada a franca melhoria desta alteração, foi reintroduzida esta medicação, não tendo sido, até ao momento, observado um aumento expressivo deste parâmetro. Após discussão com hematologia clínica decidiu-se manter este tratamento, porém sob vigilância das alterações hematológicas/eventuais sintomas sistémicos.

Conclusão: Apesar da eosinofilia ser um efeito adverso pouco frequente do tratamento com natalizumab, sendo considerado ainda mais rara a hipereosinofilia, o caso descrito realça a importância da monitorização dos parâmetros hematológicos nos doentes sob este fármaco. O mecanismo fisiopatológico desta alteração hematológica é pouco conhecido, ainda assim alguns autores advogam a manutenção da terapêutica em circunstâncias similares ao da nossa doente.

CC_SB-13 - CRYPTOCOCCAL MENINGITIS IN A PATIENT WITH MULTIPLE SCLEROSIS UNDER FINGOLIMOD

Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; Jorge Ferreira¹; Marisa Brum¹; Margarida Dias¹; João Sequeira¹; Carlos Capela¹; Inês Gomes¹; Filipa Ladeira¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introduction: Disease-modifying treatments (DMTs) for multiple sclerosis (MS) have brought new complexities as patients undergo prolonged treatment, specially a careful balance between immune system modulation and disease control. Fingolimod (FNG), an oral DMT for relapsing-remitting MS (RRMS), impairs the access of B and T lymphocytes to the central nervous system. Initial trials showed expected lymphopenia and similar infection rates to controls. However, real-life surveillance revealed new concerns: higher VZV infection rates, rare PML association, and increased cryptococcal infections with long-term use. FNG's impact on immune function affects defense against *Cryptococcus*, a reemerging pathogen due to immunosuppression.

Case Report: A 34-year-old woman with RRMS on FNG for 7 years presented with headache, vomiting, photophobia and severe lymphopenia ($160/\mu l$). Despite initial misdiagnosis, lumbar puncture revealed elevated opening CSF pressure and *Cryptococcus neoformans* meningitis. FNG was discontinued, and fluconazole was initiated. On the 7th day of hospitalization, she developed right facial paresis, which prompted a contrast MRI revealing a new left periorlandic demyelinating lesion, in a possible immune reconstitution inflammatory syndrome (IRIS) context. Corticosteroids were increased, and 3 weeks later, treatment with ofatumumab was started. The facial palsy has almost resolved, no other relapses happened. She has intracranial hypertension symptoms that respond to lumbar puncture and is still on fluconazole.

Conclusion: This case emphasizes the importance of promptly addressing mild symptoms in immunocompromised individuals. *Cryptococcal meningitis* is rare but bears a 20% mortality rate and there are no reliable predictors of its risk in these patients. The interplay between FNG-induced immunosuppression, opportunistic infections and risk of IRIS underscores the need for tailored treatment and active monitoring, particularly in patients with longer duration of treatment and lymphopenia. Future research should provide more clarity on the optimal sequencing of therapies when transitioning from

Fingolimod, as well as refine screening and monitoring protocols to detect opportunistic infections at their earliest stages.

CC_SB-14 - EPILEPSIA INAUGURAL EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA SECUNDARIAMENTE PROGRESSIVA APÓS INÍCIO DE SIPONIMOD

Artur Nascimento¹; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: O siponimod (modulador dos recetores da esfingosina-1-fosfato) está indicado no tratamento de formas secundariamente progressivas ativas de esclerose múltipla (EM). O seu mecanismo envolve a limitação da circulação de linfócitos, efeitos anti-inflamatórios nas células da glia e promoção da sobrevivência de oligodendrocitos. Os seus principais efeitos adversos reportados são a hipertensão arterial, a elevação das transaminases, cefaleia, alterações do ritmo cardíaco, edema macular e o risco infeccioso.

Caso Clínico: Mulher de 55 anos acompanhada por EM, com 16 anos de evolução, em fase secundariamente progressiva no último ano, atualmente com paraparésia espástica ligeira, disartria, disfunção cognitiva multidomínios e incontinência urinária (EDSS 5.5). Por aumento da carga lesional em T2, optou-se por iniciar siponimod. Sem outras alterações terapêuticas recentes, consumo de tóxicos ou intercorrências infecciosas. Duas semanas depois, foi admitida no Serviço de Urgência com cluster de crises convulsivas tónico-clónicas generalizadas. Após instituição de fármacos anti- crise epiléptica (FACE), manteve alteração do estado de consciência e mioclonias dos membros superiores, tendo sido transferida para Unidade de Cuidados Intensivos para indução anestésica. O eletroencefalograma evidenciou atividade epileptiforme multifocal bilateral abundante. A RM encefálica não revelou lesões ativas ou outras alterações de novo. A investigação analítica (sangue e líquor), incluindo estudo infeccioso, foi negativa. Atendendo à relação temporal, admitiu-se provável contributo etiológico do Siponimod, que suspendeu. Alta sob 2 FACES, controlada clínica e eletrofisiologicamente.

Conclusão: A incidência de epilepsia é superior na EM comparativamente com a população geral, principalmente nas formas progressivas. Por outro lado, no ensaio clínico EXPAND, foram notificadas convulsões em 1,7% dos doentes (*versus* 0,4% com placebo). Desde então, na base de dados de efeitos adversos da Agência Europeia do Medicamento encontram-se notificados 26 casos de convulsões (até Maio 2023), suspeitos de estarem relacionados com o siponimod. Reportamos um caso de epilepsia inaugural provavelmente desencadeado pelo início deste fármaco.

CC_SB-15 - ENCEFALITE ASSOCIADA A AVELUMAB: UM EFEITO ADVERSO RARO

Sofia Casanova¹; Joana Novo¹; Helena Felgueiras¹

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

Introdução: O avelumab, um inibidor do *checkpoint* imunológico (ICI), é um anticorpo monoclonal IgG1 humano, cujo alvo é a proteína ligando de superfície celular imunomoduladora PD-L1 (*programmed death-ligand 1*). Ao ligar-se à PD-L1, impede que ocorra a interação PD-1/PD-L1, cuja função é a regulação negativa da atividade dos linfócitos T, resultando, portanto na potenciação da resposta imunitária dos linfócitos T contra

células tumorais. É 1ª linha no tratamento de manutenção de doentes com carcinoma urotelial localmente avançado ou metastático após quimioterapia à base de platina.:

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, com 73 anos, autónomo. Antecedentes de carcinoma urotelial da bexiga, tendo realizado ciclo de quimioterapia com carboplatina, seguido de terapêutica de manutenção com avelumab em Outubro/2022. Em Março/2023 apresentou-se no SU por quadro com 1 semana de evolução de alteração do comportamento e febre. TC-CE sem alterações de relevo. Realizada PL, que revelou 17 células (predomínio mononucleares) e hiperproteínorráquia, pelo que iniciou terapêutica empírica dirigida a suspeita de infeção do SNC. Clinicamente, evoluiu com deterioração do estado de consciência e o EEG revelou padrão de encefalopatia difusa em grau moderado, sem atividade epileptiforme. Ao 3º dia de internamento, decidido iniciar pulsos de metilprednisolona e Imunoglobulinas EV, com franca melhoria clínica. A RM-CE não revelou alterações. Exame bacteriológico direto e cultural e biologia molecular para pesquisa de vírus no líquor negativas, tal como o painel de anticorpos anti-neuronais. Em reavaliação clínica 2 meses após alta, o doente apresenta-se sem défices neurológicos, com recuperação integral da sua autonomia.

Conclusão: Os ICI, pelo seu mecanismo de ação, estão associados a efeitos adversos autoimunes, que podem afetar vários órgãos e sistemas. A encefalite associada a inibidores do *checkpoint* imunológico da classe PD-L1, apesar de efeito adverso extremamente raro, deverá ser um diagnóstico diferencial a considerar em doentes sob ICI.

CC_SB-16 - SARCOIDOSE INDUZIDA POR INTERFERÃO-BETA NO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Francisca Ferreira^{1,2}; António Morais^{3,4}; Ricardo Soares-Dos-Reis^{1,2}

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; 3-Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 4-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: A sarcoidose é uma doença inflamatória multissistémica de etiologia desconhecida, caracterizada pela presença de granulomas não caseosos em múltiplos órgãos. Com o uso generalizado de imunomoduladores, nomeadamente o interferão, têm sido crescentes os casos reportados de sarcoidose induzida por interferão-alfa. No entanto, a associação com interferão-beta é rara.

Caso Clínico: Homem de 54 anos com história de esclerose múltipla forma surto-remissão (EMSR) diagnosticada em 1998, medicado com interferão-beta em dias alternados desde então. Nos últimos anos com progressão para forma secundariamente progressiva (EMSP) com atividade, tendo sido proposto para alteração da terapêutica em 2020. Durante o estudo prévio ao início de terapêutica, a radiografia de tórax revelou lesões apicais bilaterais. A TC tórax revelou áreas de consolidação com padrão "tree in bud", assim como várias adenomegalias mediastino-hilares e axilares bilaterais. Realizou lavado broncoalveolar que revelou linfocitose com rácio CD4+/CD8+ aumentado (2,68), com estudo micobacteriológico negativo, incluindo PCR e cultural. A biópsia ganglionar revelou a presença de granulomas não caseosos, corroborando o diagnóstico de sarcoidose. Clinicamente, o doente reportava apenas dispneia para grandes esforços e queixas ocasionais de artralguas. Após discussão em reunião multidisciplinar e atendendo à descrição prévia de

raros casos semelhantes na literatura, assumido como mais provável o diagnóstico de sarcoidose induzida por interferão-beta. Suspendeu terapêutica com interferão e iniciou ocrelizumab, tendo mantido estabilidade clínica e imagiológica desde então.

Conclusão: A sarcoidose é um potencial diagnóstico diferencial a considerar em doentes que desenvolvem patologia pulmonar sob terapêutica com interferão, sendo útil o conhecimento desta associação para uma referência e avaliação rápida e adequada.

CC_SB-17 - TROMBOSE VENOSA CEREBRAL EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: A SERIES OF UNFORTUNATE EVENTS

Ana Lúcia Neves^{1,2}; Bruno Carvalho¹; Joana Guimarães^{1,2}; Mafalda Seabra^{1,2}

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E., Porto – Portugal; 2-Departamento de Neurociências da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: A esclerose múltipla (EM) parece estar associada a um risco aumentado de trombose venosa cerebral (TVC), nomeadamente pela realização de punção lombar (PL) e pelo uso de corticoterapia em altas doses, em doentes geralmente do sexo feminino sob métodos anticoncepcionais orais (ACO) e com predisposição autoimune.

Caso Clínico: Sexo feminino, 33 anos, sob ACO combinado, recorreu ao SU com queixas disestésicas do membro inferior esquerdo e tronco, associadas a hiperreflexia direita com seis semanas de evolução. Por suspeita de síndrome medular realizou: (1) RM cerebral e medular com múltiplas áreas de hipersinal em T2/FLAIR, com lesões captantes de contraste cerebrais e medulares; (2) PL com 18 células, 0,57 g/dL de proteínas, índice IgG aumentado e BOC positivas. Realizou metilprednisolona 1 g/dia endovenosa durante quatro dias, com melhoria. Três dias após a alta, cefaleia bifrontal bilateral em pressão de novo, associada a lentificação psicomotora, pausas anómicais, hemiparésia direita grau 4/5 e disdiadococinésia na mão direita. Realizou TC cerebral e veno-TC com TVC extensa do seio longitudinal superior e parcial do seio lateral esquerdo, associada a área de enfarte venoso frontoparietal esquerdo. No internamento, hemiparésia esquerda de novo e TC cerebral com nova área de enfarte venoso frontal direito, complicado com crise tónico-clónica bilateral. Do estudo realizado: (1) estudo pró-trombótico negativo; (2) imunofenotipagem do LCR com predomínio de linfócitos, com duas populações B (39% normal e 61% células grandes, com predomínio de cadeias leves kappa). Tendo em conta este achado, foi colocada a hipótese de linfoma do SNC.

Conclusão: Após investigação alargada e discussão multidisciplinar, a hipótese neoplásica foi descartada e o achado na imunofenotipagem interpretado à luz da patologia inflamatória, assumindo-se a TVC como uma infeliz sucessão de eventos. Este caso permite refletir sobre a utilização de outros potenciais biomarcadores de inflamação do SNC como métodos auxiliares de diagnóstico da EM.

CC_SB-18 - NEUTROPENIA FEBRIL INDUZIDA PELO OCRELIZUMAB

João Moura¹; Diogo Costa¹; Catarina Teixeira¹; Raquel Samões¹; Ernestina Santos¹; Ana Paula Sousa¹

1-Centro Hospitalar Universitário Santo António

Introdução: O ocrelizumab é um fármaco anti-CD20 com papel modificador de doença na esclerose múltipla ativa. O

perfil de efeitos adversos ainda está a ser determinado através de estudos de vigilância pós-comercialização e casos clínicos.

Caso Clínico: Mulher de 42 anos, seguida em consulta de Neurologia por Esclerose Múltipla Surto Remissão. Apresentou-se como síndrome radiológico isolado em 2019. Em 2020 apresentou quadro de hipostesia no membro superior esquerdo e a RM apresentava 7 novas lesões algumas delas captantes de contraste, cumprindo critérios de disseminação no espaço e tempo. Por se tratar de doença muito ativa e ter vírus JC negativo iniciou tratamento com natalizumab. Em fevereiro de 2022 apresentou surto sensitivo e positivo para o vírus JC e fez switch para ocrelizumab. Do ponto de vista da doença desmielinizante manteve-se clínica e imagiológicamente estável desde então, a pontuar 1 no EDSS à custa de uma resposta indiferente bilateral à estimulação plantar.

Em setembro de 2023 recorre ao SU por apresentar quadro de febre e alterações do transit intestinal. Foi diagnosticada com enterocolite no contexto de neutropenia febril (neutrófilos 170/uL) e internada na Medicina Interna, cumprindo tratamento com antibiótico (piperacilina-tazobactam durante 7 dias) e fil-gastrim, com melhoria do quadro.

Conclusão: Destaca-se que, apesar de infrequente, a neutropenia febril (neste caso na forma de enterocolite neutropénica) é uma possível complicação do tratamento com ocrelizumab, da mesma forma que pode ocorrer com outros anti-CD20.

CC_SB-19 - DESMIELINIZAÇÃO COMBINADA DO SNC E SNP: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Danna Krupka¹; Ana Sofia Correia¹; Cláudia Borbinha²; Filipa Serrazina¹; Manuel Salavisa¹

1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz, Serviço de Neurologia; 2-Hospital do Espírito Santo de Évora - Serviço de Neurologia

Introdução: A desmielinização combinada do sistema nervoso central (SNC) e do sistema nervoso periférico (SNP) é uma entidade clínica rara, representando um desafio diagnóstico e terapêutico.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 42 anos, com quadro de fraqueza do membro inferior esquerdo com dois anos de evolução progressiva, perturbação da visão e urgência urinária. À observação destaca-se pés cavus bilateralmente com atrofia dos músculos interósseos, paraparésia ligeira simétrica de predomínio proximal, reflexos patologicamente vivos, hipostesia algica com padrão polineuropático, ataxia sensorial tetrapendicular e DPAR direito. RM com múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR supra e infratentoriais, *black holes* e lesões medulares cervicais. Estudo do LCR com hiperproteínorráquia ligeira e BOC tipo 2. Eletromiograma (EMG) com polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora. Na suspeita de desmielinização combinada, realizou extenso estudo complementar incluindo estudo genético para as mutações GJB1 e GALT, cujos resultados foram negativos. Iniciou terapêutica com rituximab.

Caso 2: Mulher de 45 anos seguida em consulta de Neurologia desde os 34 anos por sintomas neurológicos transitórios com mais de 24h de duração; referência a episódios de diplopia binocular, turvação visual monocular, fraqueza do membro inferior esquerdo e perturbação sensitiva multifocal dos membros. À observação destaca-se DPAR esquerdo, parésia da dorsiflexão do pé esquerdo, reflexos miotáticos aquilianos e estilo-radiais abolidos com RCP indiferente à esquerda. RM-CE sem lesões encefálicas, RM-medular com lesões hiper-intensas em T2/FLAIR em C2,

D4 e D8-D9, PEV com disfunção da via óptica pré-quiasmática esquerda. EMG com polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora. LCR sem BOCs, com restante estudo complementar alargado inocente. Iniciou terapêutica com azatioprina e ciclos de imunoglobulina com necessidade de escala terapêutica para rituximab em 2022, sem novos surtos desde então.

Conclusão: A desmielinização combinada do SNC e SNP constitui um desafio diagnóstico e terapêutico com marcada heterogeneidade fenotípica. A sua co-existência implica estudo etiológico alargado para a exclusão dos múltiplos diagnósticos diferenciais.

CC_SB-20 - DOENÇA DESMIELINIZANTE FULMINANTE: O QUE AINDA TEMOS A APRENDER

Romana Rodrigues¹; Alexandre Montalvo^{1,2}; Mónica Santos¹; Vanessa Carvalho¹; Rafael Roque¹; Miguel Pinheiro³; Luísa Albuquerque¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Fisiologia, 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, Lisboa, Portugal

Introdução: As doenças desmielinizantes com apresentação fulminante são um grupo heterogéneo de entidades raras, onde se incluem as variantes pseudotumoral e Marburg de esclerose múltipla, encefalomielite disseminada aguda (ADEM) e doenças do espectro da neuromielite óptica.

Caso Clínico: Homem 36 anos, saudável, apresentou crise tónico-clónica generalizada. Posteriormente, com afasia e progressão em 24 horas para sonolência e hemiparesia direita, associada a febre de difícil controlo. Realizou RM-CE que mostrava uma lesão da substância branca hemisférica esquerda tumefactiva com extensão ao hemisfério contralateral e comissura calosa, e outra lesão infra-tentorial cerebelosa paramediana esquerda na região do pedúnculo cerebeloso médio. Nas 6 horas seguintes, verificou-se um agravamento clínico com depressão do estado de consciência e necessidade de ventilação invasiva. Após TC-CE confirmar aumento do edema peri-lesional, com herniação sub-facial, foi submetido a craniectomia descompressiva emergente. LCR sem alterações citoquímicas ou bacteriológicas, sem bandas oligoclonais. A biópsia lesional revelou escassas células inflamatórias mononucleadas, compatíveis com processo inflamatório/infeccioso inespecífico. Pesquisa de anticorpos anti-MOG e aquaporina 4 negativa. A estratégia terapêutica incluiu pulso de metilprednisolona, seguido de prednisolona oral (para desmame em 6 meses), plasmaferese e rituximab. Dois meses após cirurgia, RM-CE revelou área quística à esquerda, expansiva e em comunicação com o sistema ventricular, necessitando de derivação ventrículo-peritoneal. Melhoraria da consciência e défices, seis meses depois o doente encontra-se em reabilitação motora e de linguagem em ambulatório.

Conclusão: O reconhecimento clínico e a adequação terapêutica, que pode incluir a intervenção neurocirúrgica precoce, são fundamentais para o prognóstico de apresentações tumefactivas/fulminantes de doenças desmielinizantes. Este pode

corresponder a um caso de variante Marburg de esclerose múltipla, embora não existam critérios de diagnóstico definidos. Não é ainda consensual a estratégia terapêutica indicada no seguimento destes casos.

CC_SB-21 - ASSOCIAÇÃO ATÍPICA: NEUROSSARCOIDOSE E DESENVOLVIMENTO DE AMILOIDOSE PULMONAR SECUNDÁRIA

Inês Margarido¹; Leonor Dias^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}; Beatriz Medeiros^{1,3}; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro hospitalar Universitário de São João, EPE; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E

Introdução: a sarcoidose é uma doença inflamatória rara que pode cursar com envolvimento do sistema nervoso. Muito raramente alguns doentes desenvolvem amiloidose como complicação.

Caso Clínico: doente do sexo feminino, atualmente com 64 anos, que pelos 38 iniciou quadro de cefaleias e défices sensitivo-motores transitórios com lateralidade alternante. A RM-CE revelou lesões supratentoriais de predomínio subcortical com captação de gadolínio, que em exames seriados e após início de terapêutica imunossupressora apresentaram alterações de tamanho, sinal e localização. RM-medular sem alterações. O estudo com angio-RM excluiu irregularidades vasculares. Estudos seriados de LCR revelaram pleocitose ligeira (máx. 12 células-linfócitos), pontualmente com hipoglicorráquia e elevação da ECA (max.26 U/L). Realizou ainda cintigrafia com gálio que revelou hipercaptação parieto-occipital esquerda e no mediastino. O restante estudo sistémico, para causas infecciosas, neoplásicas e mitocondriais foi negativo, colocando-se como hipótese mais provável neurosarcoidose. Foi iniciado tratamento: após desenvolvimento de miopatia aos corticoides e reação alérgica a azatioprina, foi iniciada imunossupressão com metotrexato, mantendo estabilidade clínico-imagiológica durante 8 anos. Em 2022, três anos após redução de terapêutica, ocorreu novo agravamento com quadro de cefaleias - a RM-CE revelou novas lesões inflamatórias com áreas de realce leptomeníngeo, focos microhemorrágicos supra e infratentoriais, e captação paquimeningea na foixe inter-hemisférica e tenda do cerebelo. Repetiu-se estudo sistémico que revelou alterações parenquimatosas pulmonares, cuja biópsia mostrou um tumor amiloide. A doente recusou biópsia cerebral. Dada a longa história de doença inflamatória, considerou-se como mais provável o desenvolvimento de amiloidose pulmonar secundária, tendo-se procedido ao incremento da terapêutica imunossupressora.

Discussão: O diagnóstico definitivo da neurosarcoidose é desafiante pela variabilidade dos critérios de diagnóstico e pelas manifestações clínicas e imagiológicas sobreponíveis às de outras patologias. Raramente, a sarcoidose pode associar-se ao aparecimento de amiloidose secundária à inflamação crónica. Do nosso conhecimento, este é o único caso reportado de neurosarcoidose possível isolada associada a manifestações amiloides sistémicas.

CASOS CLÍNICOS

CC-01 - SHOULDER AND NECK JERKS, ERUCTATIONS, AND INSOMNIA: IS IT MS?

Miguel Leal Rato^{1,2}; Ruth Galdes^{3,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3-Nuffield Department of Clinical Neurosciences, John Radcliffe Hospital, University of Oxford; 4-Wexham Park Hospital, Frimley Health NHS Foundation Trust

Introduction: While MS usually manifests with typical syndromes, clinical presentation varies, and diagnosis often requires a combination of clinical and laboratory findings and the exclusion of alternative diagnoses. Herein, we report a case with a history of MS typical and atypical symptoms where a broad differential diagnosis was pursued.

Case Report: A 52-year-old male patient presented with subacute thoracic myelitis. He had two short thoracic spinal cord lesions and four periventricular supratentorial white matter lesions on the MRI studies and was diagnosed with a clinically isolated syndrome. Eleven years later, he presented with progressive, fluctuating, gastrointestinal symptoms, new onset sleep disturbance, and involuntary movements affecting the right upper limb, shoulder, neck and face. Extensive investigation found no significant abnormalities other than neurogenic dysphagia, and he was diagnosed with a functional neurological disorder. Symptoms progressed, and an episode of hypoventilation requiring intensive care admission led to further investigation. A repeat MRI found bilateral globus pallidum lesions and two new cord lesions. There were positive unmatched oligoclonal bands in CSF. He was treated with methylprednisolone and IVIG, with good recovery. Blood and CSF (1:100 titre) samples were positive for anti-IgLON5 antibodies. As symptoms persisted after IVIG, he was started on plasma exchange (PLEX) and then weaned on oral prednisolone. He underwent a new PLEX cycle due to rebound symptoms, with a quick and dramatic improvement.

Conclusion: We describe a unique case of anti-IgLON5 disease where criteria for diagnosis of MS were met, having had clinical and radiological events consistent with dissemination in time and space. The latter clinical picture with parasomnias, breathing disorder, and chorea are atypical for MS and suggest anti-IgLON5 disease, which was confirmed through serum and CSF detection analysis. Upon contradictory clinical picture and laboratory findings, the coexistence of two concomitant disorders should be considered and often leads to therapeutical challenges.

CC-02 - DUAS DOENÇAS, UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Sofia Delgado¹; Lia Leitão¹; Simão Cruz¹; Artur Nascimento¹; Joana Moniz Dionísio¹; Mariana Santos¹
1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A esclerose múltipla (EM) e a distrofia miotónica tipo 1 (DM1) são doenças neurológicas potencialmente incapacitantes que se podem apresentar em adultos jovens. A sua concomitância é rara.

Caso Clínico: Mulher, 39 anos, com antecedentes de síndrome de intestino irritável e infertilidade, iniciou dormência nos pés

que ascendeu proximamente em dias envolvendo abdómen e mãos. À observação inicial destacava-se hipostesia álgica (nível em D5), ligeira paresia do membro superior esquerdo, reflexos miotáticos fracos nos membros inferiores e preservados nos membros superiores, tendo sido internada para investigação. Nos dias seguintes reportou agravamento das queixas sensitivas (nível sensitivo C4) e da destreza manual (ligeira tetraparesia com envolvimento predominante da flexão dos dedos com hiporreflexia generalizada). Apesar da hipótese inicial de mielite cervical e exame citoquímico de LCR normal, não se excluindo a hipótese de Polineuropatia aguda, iniciou imunoglobulina humana intravenosa. A RM documentou duas lesões medulares cervicais (uma com realce após gadolínio) e elevada carga lesional encefálica (lesões da substância branca periventriculares, justacorticais e infratentoriais). Foi realizado o diagnóstico de EM, e alterada terapêutica para metilprednisolona 1 g intravenosa (5 dias) com melhoria das alterações sensitivas, mas manutenção das alterações motoras (EDSS 2.0). Esclarecida história prévia de fraqueza progressiva dos membros superiores e ligeira disfagia para líquidos nos últimos anos, e perante presença de fâcies alongada, atrofia dos músculos temporais, ligeira fraqueza dos músculos faciais e flexão cervical, voz nasalada, e miotonia de percussão nas mãos, foi realizado teste genético que confirmou o diagnóstico de DM1. Pela presença de factores de mau prognóstico, concomitância com doença neurológica potencialmente incapacitante e susceptibilidade infecciosa, optou-se por terapêutica de elevada eficácia associada a imunossupressão transitória (cladribina).

Conclusão: Caso raro de associação de EM e DM1, que representou um desafio diagnóstico e terapêutico, salientando-se a importância, cada vez mais, da escolha de terapêutica personalizada na EM.

CC-03 - PROGRESSIVE MULTIFOCAL LEUKOENCEPHALOPATHY IN A PATIENT WITH MULTIPLE SCLEROSIS: WHICH TREATMENT IS THE CULPRIT?

Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; Ana Massano²; Patrícia Marques²; João Sequeira¹; Carlos Capela¹; Filipa Ladeira¹; Inês Gomes¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Centro Hospitalar do Médio Tejo

Introduction: The relationship between progressive multifocal leukoencephalopathy (PML) and John Cunningham virus (JCV) is well-established, particularly in the context of natalizumab therapy. Safety measures in these patients involve monitoring JCV titers and regular MRI scans. Even after discontinuing natalizumab for safety reasons, concerns persist regarding the risk of PML. This raises critical considerations when selecting the next alternative disease-modifying treatment. Ofatumumab carries a potential risk of PML, although it appears to be relatively low compared to other multiple sclerosis (MS) drugs. At the moment, we are not aware of any reported PML in MS patients under ofatumumab.

Case Report: A 67-year-old independent woman was diagnosed with MS in 2009, with the last relapse in 2019, no disease progression ever since and no need for walking assistance. Medication history included interferon (2012-2015), natalizumab (September 2015 - January 2023, after 84 doses, due to ele-

vated JCV levels, since the beginning), and ofatumumab (March 2023). Comorbidities included type II diabetes, hypertension, depressive disorder, and osteoarticular pathology. In August 2023, an MRI revealed a new lesion involving the U fibers, with a slight mass effect, suggesting PML, prompting hospitalization. She reported word-finding difficulties for 2 months but no other symptoms. Neurological examination confirmed this subtle language difficulty and otherwise known deficits. CSF was negative for JCV, and unremarkable. A subsequent MRI suggested a PML-IRIS evolution, so she received methylprednisolone. After imaging improvement, she was discharged, her subsequent (eighth) ofatumumab dose was deferred, and she awaited further instructions. What's next?

Conclusion: This clinical case explores the evolving understanding of PML occurrence in patients transitioning from natalizumab to other DMT, namely ofatumumab, shedding light on the complexities of managing these patients and the need for vigilant monitoring. Studying PML long-term risk after Natalizumab discontinuation, as well as the risk landscape of other drugs is crucial, given its role in MS treatment hierarchy.

CC-04 - O ESTRANHO CASO DA COREO-DISTONIA "DESMIELINIZANTE"

Luís Rufo Costa¹; Carla Morgado²; Eduardo Freitas²; João Fernandes³; Célia Machado²; João Cerqueira²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga

Introdução: As doenças do movimento constituem uma manifestação inicial de esclerose múltipla em até 1,6% dos casos, com fisiopatologia subjacente é desconhecida e a semiologia variável. Descreve-se um caso em que a apresentação inaugural como perturbação do movimento tornou o diagnóstico mais desafiante na ausência de manifestações mais típicas.

Caso Clínico: Doente de 41 anos, autônoma, com antecedentes de síndrome depressivo, sem antecedentes familiares relevantes.

Recorreu à urgência por queixas de alteração da sensibilidade e força do membro superior esquerdo com três dias de evolução, sem outras queixas. De acordo com um familiar, no último com maior inquietude, com descrição de "tiques" e esquecimento fácil com agravamento progressivo. Ao exame apresentava nistagmo evocado no olhar horizontal inesgotável de predomínio esquerdo, impersistência motora, hemiparésia atáxica esquerda grau 4 (MRC), e movimentos involuntários coreo-distônicos: distonia cervical com laterocollis esquerdo, postura distônica de ambos membros inferiores de predomínio esquerdo e movimentos oromandibulares e coreicos dos membros esquerdos. Realizou TC-CE que não mostrava lesões agudas.

Foi internada e realizou RM-Neuroeixo que mostrava inúmeras lesões subcorticais e justacorticais, encefálicas, no tronco cerebral, hemisférios cerebelosos e medulares hiperintensas em T2/FLAIR, com uma das lesões em C2-C3 a apresentar captação de contraste, traduzindo um processo inflamatório/desmielinizante ativo. O estudo analítico (com avaliação de causa imune sistêmica, anticorpos anti-aquaporina-4 e anti-MOG) não revelou alterações e apresentava bandas oligoclonais apenas no líquido. Assumiu-se o provável diagnóstico de esclerose múltipla surto-remissão e foi incluída em ensaio clínico com inibidor da

tirosina cinase de Bruton (BTK), apresentando atualmente estabilidade clínica e imagiológica.

Conclusão: Neste caso salienta-se a importância da perturbação do movimento como possível manifestação inicial de esclerose múltipla, que passou despercebida e apenas motivou o recurso aos cuidados de saúde após surgimento de outras manifestações. A realçar também a importância do diagnóstico diferencial nos casos com apresentação mais atípica.

CC-05 - SÍNDROME FEBRIL INDETERMINADA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE DOENÇA DESMIELINIZANTE ADQUIRIDA DO SNC EM IDADE PEDIÁTRICA

Miguel Schön¹; João Ferreira^{1,2}; Tiago Proença Santos^{2,3}

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-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa

Introdução: a ocorrência de febre como parte do fenótipo clínico de doenças neurológicas imunomediadas é rara, estando descrita em casos de encefalite anti-NMDA e na síndrome de FRES. Além disso, a febre pode ser desencadeada por quadros desmielinizantes secundários a autoimunidade sistêmica ou mesmo por doenças desmielinizantes primárias.

Caso Clínico: menina, 6 anos, admitida por um quadro de febre diária acompanhada de cefaleia bifrontal com cerca de 1 mês de evolução. Foi internada para investigação de síndrome febril indeterminada, tendo sido excluídas as principais causas infecciosas. Realizou punção lumbar, cujo LCR demonstrou uma pleocitose de 36 células/mL, com predomínio de mononucleares, proteinorráquia e glicorráquia normais e *filmarry* dos principais vírus neurotrópicos negativo. A RM-CE evidenciou múltiplos focos lesionais justa-corticais bihemisféricos com envolvimento leptomeníngeo. Iniciou pulso de metilprednisolona 30 mg/kg durante 3 dias com melhoria sustentada dos sintomas. Cerca de 2 semanas depois apresentou recorrência dos picos febris diários acompanhada de defeito de campo visual esquerdo de novo. Ao exame neurológico apresentava hemianopsia homônima esquerda. Repetiu RM-CE que evidenciou novas lesões em topografia bifrontotemporal e occipital direita. Assumido o diagnóstico de síndrome desmielinizante adquirida do SNC, tendo reiniciado pulso de metilprednisolona 30 mg/kg durante 5 dias, mantendo corticoterapia oral com prednisona 2 mg/kg, com nova melhoria sintomática. A pesquisa de anticorpos antineuronais foi negativa e os anticorpos anti-MOG foram positivos no soro, em título de 1:10, determinado por ensaio de base celular fixo.

Conclusão: reportamos um caso de síndrome febril indeterminada em idade pediátrica em contexto de uma provável doença desmielinizante adquirida do SNC. Além da associação frequente com causas infecciosas, também as doenças autoimunes se podem manifestar com quadros febris prolongados, algo que tem vindo a ser descrito em doenças desmielinizantes primárias, nomeadamente na doença anti-MOG. Neste caso, apesar da positividade para o anticorpo anti-MOG, o seu título baixo não permite estabelecer um diagnóstico da doença.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DO OUTONO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2023

Alexandre Montalvo	CC_SB-20	João Moura	CC_SB-18
Ana Lídia Neves	CC_SB-17	João Sequeira	CC-03; CC_SB-13
Ana Massano	CC-03	Jorge Ferreira	CC_SB-13
Ana Paula Sousa	CC_SB-18	José Rosa	CC_SB-05
Ana Sofia Correia	CC_SB-19	Leonor Dias	CC_SB-21
Andrea Cabral	CC_SB-04	Lia Leitão	CC-02; CC_SB-14
Andreia Costa	CC_SB-10	Luís Ruano	CC_SB-08
António Morais	CC_SB-16	Luís Rufo Costa	CC-04
Argemiro Geraldo	CC_SB-02	Luísa Albuquerque	CC_SB-20
Artur Nascimento	CC-02; CC_SB-14	Mafalda Seabra	CC_SB-09; CC_SB-10; CC_SB-17
Bárbara Alves Rodrigues	CC_SB-06; CC_SB-07	Mafalda Soares	CC-03; CC_SB-05; CC_SB-13
Bárbara Martins	CC_SB-09	Mamede De Carvalho	CC_SB-11
Bárbara Teixeira	CC_SB-08	Manuel Salavisa	CC_SB-06; CC_SB-07; CC_SB-19
Beatriz Barreto	CC_SB-09	Marco Almeida	CC_SB-01
Beatriz Medeiros	CC_SB-10; CC_SB-21	Marco Fernandes	CC_SB-06
Bruno Carvalho	CC_SB-17	Margarida Dias	CC_SB-05; CC_SB-13
Carla Morgado	CC-04	Maria João Pinto	CC_SB-21
Carlos Capela	CC-03; CC_SB-13	Mariana Branco	CC_SB-04
Carolina Gavancho	CC_SB-05	Mariana Coelho	CC_SB-03
Catarina Fernandes	CC_SB-02	Mariana Santos	CC-02; CC_SB-14
Catarina Serrão	CC_SB-11	Marisa Brum	CC_SB-13
Catarina Teixeira	CC_SB-18	Marta Carvalho	CC_SB-09
Cátia Oliveira	CC_SB-08	Marta Magriço	CC_SB-06; CC_SB-07
Célia Machado	CC-04	Miguel Leal Rato	CC-01
Cláudia Borbinha	CC_SB-19	Miguel Pimenta	CC_SB-05
Daniela Ferro	CC_SB-09	Miguel Pinheiro	CC_SB-20
Danna Krupka	CC_SB-06; CC_SB-19	Miguel Schön	CC-05
Diogo Costa	CC_SB-18	Miguel Viana Baptista	CC_SB-06
Duarte Vieira	CC_SB-09	Mónica Santos	CC_SB-11; CC_SB-20
Eduardo Freitas	CC-04	Nathalia Ferreira	CC_SB-01
Ernestina Santos	CC_SB-18	Olga Marchado	CC_SB-01
Fábio Gomes	CC_SB-02	Patrícia Faustino	CC-03; CC_SB-05; CC_SB-13
Filipa Ladeira	CC-03; CC_SB-05; CC_SB-13	Patrícia Marques	CC-03
Filipa Serrazina	CC_SB-06; CC_SB-07; CC_SB-19	Paulo Bugalho	CC_SB-07
Francisca Ferreira	CC_SB-16	Pedro Abreu	CC_SB-12
Helena Felgueiras	CC_SB-04; CC_SB-15	Rafael Roque	CC_SB-20
Inês Carmo E Pinto	CC_SB-06; CC_SB-07	Raquel Samões	CC_SB-18
Inês Gomes	CC-03; CC_SB-05; CC_SB-13	Ricardo Soares-Dos-Reis	CC_SB-16
Inês Margarido	CC_SB-21	Rita Castro	CC_SB-08
Joana Guimarães	CC_SB-09; CC_SB-10; CC_SB-17; CC_SB-21	Rita Marchado	CC_SB-01
Joana Moniz Dionísio	CC-02	Roberto Mendes Franco	CC_SB-12
Joana Novo	CC_SB-04; CC_SB-15	Romana Rodrigues	CC_SB-20
João Alves	CC_SB-07	Ruth Galdes	CC-01
João Cerqueira	CC-04	Sara Carvalho	CC_SB-09
João De Sá	CC_SB-11	Simão Cruz	CC-02
João Durães	CC_SB-03	Sofia Casanova	CC_SB-04; CC_SB-15
João Fernandes	CC-04	Sofia Delgado	CC-02
João Ferreira	CC-05	Sónia Batista	CC_SB-01; CC_SB-02; CC_SB-03
João Lemos	CC_SB-02	Tiago Proença Santos	CC-05
		Vanessa Carvalho	CC_SB-20

CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA

Porto | 9 a 11 novembro 2023

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia



COMUNICAÇÕES ORAIS

Epilepsia

CO-001 - EPILEPTOGENIC FOCAL LESIONS IN DRAVET SYNDROME: A WARNING FOR EXPLORERS

Rita Ventura¹; Álvaro Beltrán Corbellini²; Rafael Toledano²; Irene Sanchez-Miranda²; Irene García-Morales²; Antonio Gil-Nagel^{2,3}

1-Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Hospital Ruber Internacional, Madrid, Spain; 3-Fundación Iniciativa por las Neurociencias (FINCE), Madrid, Spain

Purpose: Most Dravet syndrome (DS) patients usually have normal or non-specific findings in neuroimaging studies. However, a small number of patients have been observed to display focal abnormalities, which may potentially modify the epilepsy phenotype. We report a case series of patients with DS caused by *SCN1A* variants who also have additional focal brain lesions, and aim to provide details regarding their clinical course, electrographic findings, and imaging features.

Methods: We reviewed the electronic medical records of patients diagnosed with developmental and epileptic encephalopathies in our center, from January 2000 to December 2022, identifying 90 patients with DS resulting from *SCN1A* variants. Within them, patients displaying focal brain lesions were eligible.

Results: Five patients (four males and one female), with a median age of 26 years, were included. All patients exhibited clinical and electroencephalographic features consistent with the spectrum of DS. Sequencing analysis of *SCN1A* gene identified pathogenic variants. Upon MRI studies, two patients were diagnosed with focal cortical dysplasia (FCD), while the remaining three patients had cystic lesions. Before our initial evaluation, three patients had already undergone resective epilepsy surgery in other centers, with no improvement in seizure frequency. Neuropathology studies revealed the presence of FCD type IIA in one patient, and intracranial teratomas and a dysembryoplastic neuroepithelial tumor (DNET) in two other patients.

Conclusion: When assessing the significance of a genetic variant in individuals undergoing preoperative evaluation, it is crucial to conduct a comprehensive analysis to understand its relevance for the patient's phenotype and its potential impact on surgical outcomes. If there is evidence that epilepsy in individuals with DS is influenced by a specific focal structural lesion, resective surgery should be carefully considered as an option after precise pharmacological treatment, acknowledging that the presence of an *SCN1A* pathogenic variant will consistently affect the expected outcome.

Epilepsia

CO-002 - RELAÇÃO ENTRE O ESTADO ESTATURO-PONDERAL E A GRAVIDADE DA EPILEPSIA EM DOENTES COM EPILEPSIA FÁRMACO-RESISTENTE E NÃO FÁRMACO-RESISTENTE

Cristiana Azevedo¹; Fábio Cardoso^{1,2}; Rui Poinhos¹; Marta Carvalho^{2,3}; Mafalda Seabra^{2,3}

1-Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto (FCNAUP); 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto (CHUSJ); 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP)

Introdução: A epilepsia associa-se a várias complicações sociais e comportamentais, com importante impacto para a vida dos doentes. Dada a escassez de dados sobre caracterização dos hábitos alimentares dos mesmos torna-se essencial realizar a sua avaliação e perceber de que forma estes se relacionam com o desenrolar da doença.

O objetivo foi avaliar a ingestão e o estado estaturó-ponderal de adultos com epilepsia fármaco-resistente (EFR) e não fármaco-resistente (EnFR), adequação face às recomendações nutricionais vigentes bem como relação com a gravidade da epilepsia.

Metodologia: Estudo observacional descritivo numa amostra de conveniência de doentes com epilepsia seguidos na consulta externa do CHUSJ entre 09/2022 e 01/2023. Foram medidos peso e altura, com consequente classificação do Índice de Massa Corporal (IMC) e aplicados o Questionário de Frequência Alimentar (QFA) semi-quantitativo e a *Liverpool Seizure Severity Scale 2.0* (LSSS 2.0). Aplicaram-se os testes de Mann-Whitney e o coeficiente de correlação de Spearman com confiança de 95%.

Resultados: Amostra de 84 doentes, 56% homens, com média de 43 anos (DP=15), 34,5% EFR. A prevalência de baixo peso foi de 6,0% e excesso de peso de 47,7%. Verificaram-se diferenças significativas entre EFR e EnFR na mediana de IMC (26,5 vs 23,9 kg/m²; $p=0,012$), de ingestão de açúcares (129,1 vs 100,9 g; $p=0,036$) e da percentagem de contribuição da gordura para o valor energético total (30,9 vs 36,0%; $p=0,043$). Observaram-se ainda correlações positivas entre o IMC e a gravidade da epilepsia na EnFR ($R_s=0,275$; $p=0,049$) e entre o consumo de caféina e a gravidade da epilepsia na EFR ($R_s=0,417$; $p=0,024$).

Conclusão: Os doentes com epilepsia na nossa amostra apresentam uma ingestão de macronutrientes desequilibrada, com maior prejuízo nos doentes com ER. Maior IMC associou-se a maior gravidade da epilepsia.

Epilepsia

CO-003 - CHARACTERIZATION AND QUANTIFICATION OF EPILEPSY PATIENTS WITH HOSPITAL EPISODES IN PORTUGAL

Carla Bentes^{1,2,3,4}; **Nuno Canas**^{4,14,16}; **Hugo Pedrosa**⁵; **João Completo**⁶; **Fábio Pereira**⁵; **Magda Carrilho**⁵; **José Lopes Lima**^{4,7,8,9}; **Cristina Pereira**^{4,10,11}; **Ricardo Rego**^{4,12,13}; **Helena Rocha**^{4,12,13}; **Francisca Sá**^{4,14,15}; **Francisco Sales**^{4,11,17}; **Manuela Santos**^{4,18,19}; **Rute Teotónio**^{4,11,17}

1-Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte-Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Department of Neurosciences and Mental Health (Neurology), Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte-Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (Portuguese Chapter of the International League Against Epilepsy), Portugal; 5-RWAS IQVIA Solutions Portugal, Oeiras, Portugal; 6-IQVIA Solutions Portugal, IASIST – Payers, Providers and Government, Oeiras, Portugal; 7-Neurology Department, Hospital Lusíadas Porto, Porto, Portugal; 8-Neurology Department, Hospital da Misericórdia do Porto, Porto, Portugal; 9-Neurology Department, Hospital da Luz Arrábida, Vila Nova de Gaia, Portugal; 10-Neuropediatrics and Neurophysiology Department – Pediatric Hospital, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 11-Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 12-Neurophysiology Unit, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 13-Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 14-Reference Centre of Refractory Epilepsies, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 15-Neurology Department, Hospital Egas Moniz, Lisboa, Portugal; 16-Neurology Department, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal; 17-Neurophysiology Unit, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 18-Neuropediatrics Department, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 19-Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar e Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introduction: Epilepsy affects 50 million individuals globally and has a significant impact on socioeconomic burden. The lack of evidence on current epidemiology and patient characterization creates uncertainty regarding epilepsy's impact in Portugal. The objective of this study is to characterize and quantify epilepsy patients with hospital admissions and/or procedures and analyze their associated comorbidities and mortality.

Methods: A multicentre retrospective study was conducted using hospital production data of epilepsy patients. The study included patients diagnosed with International Classification of Diseases-9/10 codes related to epilepsy, between 2015 and 2018 in the Portuguese National Health Service. Patient characterization and quantification were done for the population with epilepsy diagnosis and specific analyses were performed only on patients with epilepsy as primary diagnosis.

Results: A total of 80 494 episodes were recorded, of which 18% to 19% of patients had episodes directly related to epilepsy. From those, 1,003 led to hospitalizations with less than 24 hours of stay, with an average length of stay of 8 days. A total of 49,481 epilepsy patients were identified and 2,885 to 3,241 had hospitalizations/procedures related to epilepsy between 2015 and 2018. From 2017 to 2018, 61.4% of patients had epilepsy without Status Epilepticus. There were 1,345 deaths from 2015 to 2018, of which 545 were attributed to epilepsy. Video/radio-

telemetered electroencephalography and monitoring of central nervous electrical activity were the most performed procedures specifically related to epilepsy events. Hypertension (24%) and psychiatric disorders (15%) were the most common comorbidities among patients with a primary diagnosis of epilepsy.

Conclusion: Although this study showed similar results to other European countries, a prospective epidemiological study is needed to support this observation. Furthermore, our study characterizes the frequency of hospitalized epilepsy patients in Portugal, their comorbidities, mortality, and hospital procedures, allowing a more comprehensive picture of hospitalized epilepsy patients in the country.

Epilepsia

CO-004 - RESPOSTA IMUNE PERIFÉRICA EM EPILEPSIA: UM ESTUDO PRELIMINAR DO PAPEL DOS MONÓCITOS

Cristina Santos¹; **Raquel Samões**²; **Cláudia Carvalho**¹; **Ana Helena Santos**²; **João Chaves**²; **Ricardo Martins-Ferreira**³; **Bárbara Leal**³

1-Laboratório de Imunogenética, ICBAS-UPorto; 2-Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-UMIB – Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS-UPorto

Uma resposta inflamatória exacerbada contribui para o desenvolvimento e progressão das crises epiléticas. Pensa-se que esta desregulação imune não ocorre apenas no sistema nervoso central (SNC) mas pode ser também observada à periferia. Diversos estudos clínicos e experimentais demonstraram que as crises epiléticas estão associadas ao aumento nos níveis séricos de citocinas pro-inflamatórias (doi: 10.3390/ijms22094395). Foi ainda observado que após uma crise os monócitos do sangue periférico podem infiltrar-se no SNC contribuindo para o desenvolvimento da resposta imune local (doi: 10.3390/ijms22094395). Com este estudo pretendemos avaliar a resposta imune de monócitos periféricos em doentes com epilepsia e em indivíduos controlos. Foram estudados 4 doentes com epilepsia do lobo temporal mesial (MTLE; 4F, 44,3 ± 7,8 anos) e 4 indivíduos controlos saudáveis (4F, 42 ± 2,3 anos). A expressão dos genes *P2RX7*, *TLR4* e *IL1B* foram quantificadas em monócitos do sangue periférico. Ao contrário do observado em tecido cerebral em que estes genes estão sobre expressos nos doentes com MTLE (doi: 10.1016/j.jneuroim.2017.10.014), não foram observadas diferenças estatisticamente significativas nas células periféricas. Após 4 dias em cultura os monócitos foram estimulados com LPS por 24h. Verificou-se que o LPS induz um aumento da libertação dos microRNAs miR-146a e miR-22. Apesar de não serem observadas diferenças estatisticamente significativas entre doentes e controlos, verifica-se que o aumento da libertação de microRNAs em monócitos estimulados vs não estimulados é mais pronunciado nos doentes (miR-46a: $p=n.s.$; miR-22: $p = 0,020$).

Embora preliminares estes dados parecem indicar que uma desregulação epigenética da resposta imune periférica em doentes com MTLE-HS. Estes dados estão a ser verificados numa população mais alargada e está a ser feita uma caracterização mais exaustiva dos monócitos periféricos.

Financiamento: FCT bolsa: 2022.10372.PTDC.

Epilepsia

CO-005 - IMPLANTAÇÃO DE ELÉTRODOS INTRACEREBRAIS NA AVALIAÇÃO E TRATAMENTO DE EPILEPSIAS REFRACTÁRIAS: EXPERIÊNCIA DE SEIS ANOS NUM CENTRO DE REFERÊNCIA NACIONAL

Catarina Caldeiras¹; Helena Rocha^{1,2}; Clara Chamadoira³; Manuel Rito³; Ricardo Rego^{1,2}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução: A investigação invasiva com eléctrodos intracerebrais (iEEG/SEEG) é crescentemente utilizada na avaliação de epilepsias refractárias complexas. Além da vertente diagnóstica primária, pode ter também intuito terapêutico e, apesar de invasiva, é geralmente considerada segura e eficaz. A análise local da eficácia e morbidade pode ser útil para melhorar os desfechos cirúrgicos. O objectivo foi estimar a prevalência de complicações e avaliar o desfecho cirúrgico em doentes submetidos a iEEG.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo. Incluídos todos os doentes submetidos a iEEG num centro de referência (01/11/2017-31/08/2023). Recolhidos e analisados dados socio-demográficos e clínicos.

Resultados: Realizaram-se 48 iEEG em 47 doentes, (26 feminino [54,3%]; mediana de 41 anos [26-42]. A classificação mais frequente foi epilepsia temporal (n=20; 41,7%), seguida de multilobar (n=11; 22,9%). A etiologia mais frequente foi a esclerose hipocampal (n=11, 22,9%) seguida pela displasia cortical focal (n=10; 20,8%).

A duração mediana da implantação foi 6 dias (5-7). A mediana de eléctrodos por monitorização foi 11 (9-13) e a de contactos 156 (123-178). Desde 2021 realizaram-se 14 termo-coagulações (29,1%). Registaram-se 5 (10,4%) complicações cirúrgicas sem défice permanente (1 infecção externa, 3 hemorragias intracranianas, 1 retenção de eléctrodo) e 6 (12,5%) complicações médicas transitórias (1 sub-oclusão intestinal, 1 AVC assintomático, 1 TVP/TEP e 3 infecções sistémicas *minor*). Três doentes (6,3%) tiveram défices neurológicos (2 transitório, 1 persistente). Quatorze tiveram febre (29,8%). As complicações conduziram a prolongamento do internamento em 6 casos (mediana 1 dia [2,5-4,5]). Dos doentes discutidos (n=44), propôs-se modalidade potencialmente curativa em 37 (84%). Daqueles já intervencionados (n=33), 19 encontram-se em classe IA de Engel (57,5%; mediana seguimento 18 meses (7-22)).

Conclusão: Nesta série o procedimento foi globalmente seguro, registando-se apenas uma complicação permanente. As complicações cirúrgicas e médicas foram maioritariamente assintomáticas ou minimamente sintomáticas não resultando em morbimortalidade acrescida. À grande maioria dos doentes foi oferecida uma opção potencialmente curativa.

Genética

CO-006 - ESPECTRO NEUROLÓGICO DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 EM ADULTOS

Lénia Silva¹; Sara Costa¹; Rita Bastos Ferreira²; Diana Pinto²; Liliana Igreja³; Sofia Pina³; João Chaves¹; João Parente Freixo^{2,4}; Joana Damásio^{1,2,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, 4099-001 Porto, Portugal; 2-UnIGENE, IBMC- Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, 4200-135 Porto, Portugal; 3-Serviço de Neuroradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, 4099-001 Porto, Portugal; 4-CGPP-Centre for Predictive and Preventive Genetics, IBMC-Institute for Molecular and Cell Biology, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença autossómica dominante, causada por variantes patogénicas no gene *NF1*. Tem uma apresentação multissistémica complexa, com envolvimento neurológico frequente, e uma prevalência global estimada em 1:2500. Pretende-se analisar a clínica, imagiologia e genética de adultos com NF-1.

Métodos: Adquiriram-se retrospectivamente dados demográficos, clínicos, imagiológicos e genéticos, de doentes identificados numa base de dados institucional.

Resultados: Identificaram-se 13 doentes (10 famílias não-consanguíneas), 7 (54%) do sexo masculino, com 38,5 [27-44,25] anos. A maioria (11;85%) tinha história familiar de NF-1 em primeiro grau. O início ocorreu na infância, sendo as manchas *café-au-lait* a manifestação mais comum (10;77%). Todos apresentaram envolvimento neurológico, com diferentes fenótipos: sinais piramidais (8;61,5%); cefaleia (6;46,1%); dificuldades de aprendizagem (5;38,5%); doenças do movimento [(4;30,8%) – 3 (23,1%) com distonia e 1 (7,7%) com tiques]; atraso do desenvolvimento psicomotor (2;15,4%) e epilepsia (1;7,7%). Em 4 (30,8%) identificaram-se tumores (2 glioma das vias óticas; 2 neurofibromas plexiformes e/ou 2 neurofibromas espinais). Todos apresentaram envolvimento cutâneo: manchas *café-au-lait* (11;84,6%), efélides (9;69,2%) e neurofibromas cutâneos (9;69,2%). Manifestações oculares foram detetadas em 9 (69,2%) casos, sendo os nódulos de Lisch os mais comuns (6;66,7%). A RM cerebral revelou hiperintensidades em T2 em 10 (76,9%) doentes, consistentes com vacuolização da mielina, em múltiplas localizações: hipocampo (5;50%), cerebelo (4;40%), gânglios da base (4;40%), tálamo (2;20%), pedúnculo cerebral (2;20%) e/ou corpo caloso (1;10%). Todos apresentaram variantes patogénicas heterozigóticas no gene *NF1*, a maioria com substituição de um nucleótido.

Conclusão: Adultos com NF-1 apresentam um espectro heterogéneo de fenótipos neurológicos, sendo a síndrome piramidal a mais comum, provavelmente relacionada com as lesões da substância branca. Salientamos a frequência de doenças do movimento nesta série, que poderá estar sub-reconhecida em coortes prévias.

Cognição_Demência

CO-007 - OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY AS A NON-INVASIVE MARKER OF CEREBRAL ALZHEIMER'S DEMENTIA PATHOLOGY BEFORE DEMENTIA

Diogo Damas¹; Inês Pais¹; André Jorge¹; Margarida Dias²; Pedro Fonseca²; Marisa Lima^{1,3}; Diana Duro^{1,3}; Anuschka Silva-Spínola³; João Durães^{1,3,4}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,4}; João Lemos^{1,3,4}; Isabel Santana^{1,3,4}; Inês Baldeiras^{3,4}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Ophthalmology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Center for

Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Alzheimer's disease (AD) is the leading cause of dementia. Detecting individuals in the early mild cognitive impairment (MCI) stage is crucial, prompting the search for non-invasive and rapid diagnostic methods. Histopathological findings in AD show retinal changes, including retinal nerve fiber layer (RNFL) and ganglion cell layer (GCL) degeneration. Optical coherence tomography (OCT) enables precise retinal layer segmentation. MCI patients often have RNFL thinning, albeit a few studies show thickening instead. We aim to identify OCT parameters that enable the identification of MCI patients with Alzheimer's disease pathology.

Methods: We included MCI patients (Albert's criteria, 2011) from the Dementia Clinic at CHUC. Participants underwent lumbar puncture for CSF-AD biomarkers evaluation and macular and optic disc OCT. Demographic data, biomarker profiles, and OCT parameters were collected. Patients were divided into two groups according to brain amyloid status, specifically DA+ (CSF A β 42/40 < 0.068; n=55) and DA- (CSF A β 42/40 > 0.068; n=64). Patients with significant ocular pathology were excluded.

Results: There were 119 eyes (62 right eyes: [DA+] 29, [DA-] 33; 57 left eyes: [DA+] 26, [DA-] 31). Groups were age ([DA+] 68.1+/-6.3 vs [DA-] 66+/-5.8 years old, $p=0.17$) and gender-matched ([DA+] 12 males, 41.4% vs [DA-] 12 males, 36.4%, $p=0.075$). After controlling for age, in the right eye, nasal RNFL thickness was significantly higher in the [DA+] group (74.9+/-10 vs 69.6+/-8.7, $p=0.032$), as well as central macular perfusion and vessel density (11.1+/-2.2 vs 9.6+/-2.7, $p=0.039$; 25.3+/-5.4 vs 21.8+/-6.4, $p=0.029$, respectively). In the left eye, nasal RNFL thickness was also significantly higher in the [DA+] group (73.5+/-8.0 vs 65.6+/-8.2, $p=0.001$).

Conclusion: Thicker RNFL in MCI patients with AD pathology suggests AD-related retinal changes preceding eventual thinning. OCT holds promise for studying CNS neurodegeneration in AD, as noninvasive pre-clinical retinal characterization might aid in finding treatments to halt AD progression.

Cognição_Demência

CO-008 - STRUCTURAL DISCONNECTION IN ANTERIOR CHOROIDAL ARTERY INFARCTION PATIENTS WITH APHASIA

André Paula¹; **Pedro Nascimento Alves**^{1,2}; **Filipa Miranda**²; **José Fonseca**²; **Ana Catarina Fonseca**¹; **Patrícia Canhão**¹; **Teresa Pinho-E-Melo**¹; **Isabel Pavão Martins**²

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Aphasia is commonly conceptualized as a disruption of the dual-stream language model components. However, there are lesions associated with aphasia that are not completely explained by this model. An intriguing example is left anterior choroidal artery (AChA) infarction.

We aim to investigate the characteristic lesion topography and structural disconnection patterns of left AChA infarction patients who exhibit aphasia.

Methods: We conducted an observational retrospective study with left AChA infarction patients admitted in the Stroke Unit between 2012 and 2023. AChA infarction patients without

aphasia were used as controls. All patients performed brain MRI during hospitalization. First, lesions were manually delimited and normalized to MNI152 space. Then, disconnectome maps were created using *BCBToolkit Disconnectome* tool. The lesion topography and disconnectome proportion maps of controls was subtracted from the lesion topography and disconnectome proportion maps of cases, and the anatomical patterns were analyzed.

Results: We included 4 cases and 7 controls. Three cases exhibited anomia and one had transcortical sensory aphasia. The subtraction of the mean of disconnectome maps of controls from the mean of disconnectome maps of patients revealed two main segments of disconnection only present in aphasic patients: left thalamo-frontal and left fornix. The left thalamo-frontal segment projected predominantly to inferior frontal regions.

Conclusion: Our results reveal the anatomical circuits that may explain how AChA infarction may disconnect language processing cortical areas.

Cognição_Demência

CO-009 - NEUROPSYCHIATRIC SYMPTOMS IN ALZHEIMER'S DISEASE: RELATIONSHIP TO BIOMARKERS

Inês Carvalho¹; **Fábio Gomes**¹; **Diana Valente**^{1,2}; **Catarina Fernandes**¹; **Francisco Millet Barros**¹; **Catarina Bernardes**¹; **Pedro Faustino**¹; **João Durães**^{1,3}; **Marisa Lima**^{1,3}; **Inês Baldeiras**^{1,3}; **Miguel Tábuas-Pereira**^{1,3,4}; **Isabel Santana**^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Portugal; 3-CIBB - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-FMUC - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

Introduction: Neuropsychiatric symptoms (NPS) are frequent in patients with Alzheimer's disease (AD). The association between AD pathophysiology and NPS remains unclear. Several hypotheses were suggested such NPS as non-cognitive manifestations of AD pathology, a consequence of cognitive decline or a result of awareness of cognitive decline. Understanding the underlying biological mechanisms of NPS in AD can expand our understanding and improve the treatment of these symptoms.

We aim to evaluate the association between NPS and the levels of AD biomarkers [CSF amyloid- β protein (A β 42), total tau (t-tau) and phosphorylated-tau (p-tau)] and serum Neurofilament light chain (NfL) in patients with AD.

Methods: We performed a cross-sectional study, including patients with the diagnosis of AD, supported by CSF biomarkers. The presence of NPS was assessed with Neuropsychiatric Inventory (NPI) and Frontal Behavioral Inventory (FBI) through a structured interview with the patient and the caregiver. Global cognition was evaluated with Mini-Mental State Examination (MMSE). Statistical analysis comprised univariate and multivariate analysis adjusted for potential confounding variables. Statistical significance was set at $p<0.05$.

Results: We included 60 patients (72.0% female). The average age of onset was 64.3 (± 6.8). Median education was 4.0 (IQR=5.0). A β 42 was correlated with NPI apathy ($r=-0.56$, $p=0.001$), FBI loss of spontaneity ($r=-0.54$, $p=0.003$), personal neglect ($r=-0.44$, $p=0.019$), loss of insight ($r=-0.48$, $p=0.010$) and incontinence ($r=-0.51$, $p=0.005$). A β 42/A β 40 was correlated with indifference ($r=0.41$, $p=0.033$), personal neglect ($r=0.38$, $p=0.045$), disorganization ($r=0.38$, $p=0.045$), perseveration

($r=0.38$, $p=0.42$) and agitation ($r=0.39$, $p=0.039$).

Conclusion: NPS are common in patients with AD pathology. Lower levels of CSF A β 42 were associated with the presence of apathy, loss of spontaneity, personal neglect and loss of insight. Differential relationships between A β 42 and A β 40 and some NPS may reflect the different rates of parenchymal vs vascular deposition, and comorbid cerebral amyloid angiopathy, meriting further studies.

Outros

CO-010 - MÉTODOS DE AVALIAÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL E DE SARCOPENIA NO DOENTE NEUROLÓGICO INTERNADO: UMA ANÁLISE COMPARATIVA

Adriana Sá¹; Ana Rita Borba²; Marta Rola^{2,3}; Mariana Santos Silva³; Fábio Cardoso^{2,3}

1-Escola Superior de Biotecnologia da Universidade Católica Portuguesa, Porto, Portugal; 2-Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Nutrição do Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E, Porto, Portugal

Introdução: A doença neurológica pode associar-se à sarcopenia e desnutrição, dado o comprometimento cognitivo e motor associados e alterações na deglutição/ingestão alimentar.

O objetivo foi avaliação do estado nutricional e prevalência de sarcopenia em doentes neurológicos mediante aplicação e comparação de ferramentas de rastreio e diagnóstico nutricional e avaliação da massa e função muscular.

Metodologia: Estudo observacional prospetivo, em adultos internados no serviço de neurologia do CHUSJ. Os dados foram recolhidos até 48h após admissão clínica. O risco nutricional foi avaliado pelo NRS-2002 e o diagnóstico pelas *Subjective Global Assessment* (SGA) e *Global Leadership Initiative on Malnutrition* (GLIM). Na avaliação da sarcopenia, foi aplicado o questionário SARC-F, medidas a massa muscular por bioimpedância, com posterior normalização em Índice de Massa Muscular Esquelética (IMME), e a força de prensão da mão (FPM), através de dinamómetro. O diagnóstico de sarcopenia obteve-se pelos critérios da EWGSOP2. Foram aplicados os testes Wilcoxon, McNemar e o coeficiente de correlação de Spearman para um IC 95%.

Resultados: Amostra de conveniência de 28 doentes, 50% homens, com idade média de 54 anos (DP=19). Observou-se um risco nutricional de 17,9% e segundo o IMC, a prevalência de malnutrição foi 61,7% (3,8% baixo peso). O SGA e a GLIM, revelaram uma prevalência de desnutrição de 50,2% e 38,1%, respetivamente, sendo estes resultados sobreponíveis ($p=0,655$) e moderadamente correlacionados ($rs=0,568$; $p=0,007$). O SARC-F revelou um risco de sarcopenia de 35,7%, tendo-se constatado um reduzido IMME e FPM em 42,8% e 75,0% dos participantes respetivamente, traduzindo-se numa prevalência de sarcopenia de 38,1%. Os resultados do SARC-F e prevalência de sarcopenia foram sobreponíveis ($p=1,000$), observando-se uma correlação moderada entre o SARC-F e a FPM ($rs=0,447$, $p=0,028$).

Conclusão: A prevalência de desnutrição e sarcopenia revelou-se consideravelmente elevada. O SGA e a GLIM foram equiparáveis no diagnóstico nutricional e o SARC-F demonstrou-se um bom preditor de sarcopenia.

Outros

CO-011 - ATROFIA TRANS-SINÁPTICA RETRÓGRADA DAS CÉLULAS GANGLIONARES DA RETINA APÓS LESÃO DAS RADIAÇÕES ÓPTICAS DE GRATIOLLET

Maria Filipa Madeira¹; João Romana¹; Marta Correia¹; Carolina Bruxelas¹

1-Hospital de Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental) – Serviço de Oftalmologia

Introdução: A progressão da degeneração neuronal para uma área remota ao insulto inicial designa-se por atrofia trans-sináptica. A evidência clínica suporta uma relação de causalidade bidirecional entre doença oftalmológica e neurológica, podendo uma patologia retiniana ser secundária a lesão cerebral, e vice-versa. A atrofia trans-sináptica retrógrada da via óptica refere-se à atrofia das células ganglionares da retina (CGR) após lesão primária posterior ao corpo geniculado lateral. Apresentam-se dois casos clínicos de etiologia distinta que concernem a esta manifestação.

Caso Clínico: O primeiro caso retrata um homem de 50 anos com história de traumatismo crânio-encefálico com foco de contusão direito há 4 anos, associado a fratura da escama do osso temporal e hemorragia subaracnoideia de predomínio parietal direita, visível na TC-CE. A acuidade visual era 10/10. A perimetria estática computadorizada (PEC) mostrava hemianopsia homónima esquerda congruente. Na última observação (Julho de 2023), verificou-se diminuição da espessura da camada de CGR hemi-macular homónima direita, na análise por tomografia de coerência óptica (OCT).

O segundo caso aborda um homem de 34 anos com esclerose múltipla diagnosticada há 7 anos. No surto inaugural, a RM-CE mostrava múltiplas lesões hiperintensas em T2, a maior das quais no corno temporal distal esquerdo. A acuidade visual era 10/10. A PEC revelou quadrantópsia homónima inferior direita. Na última observação (Agosto de 2023), verificou-se diminuição da espessura da camada de CGR hemi-macular homónima esquerda, de predomínio superior, na análise por OCT.

Conclusão: As lesões retrogeniculares apresentadas, de natureza traumática e desmielinizante, respetivamente, induziram atrofia trans-sináptica do nervo óptico e da retina. Em ambos os casos, a diminuição da espessura da camada de CGR respeitava a trajetória anatómica dos neurónios decussantes e não decussantes da via óptica.

Outros

CO-012 - NEUROPATIAS ÓPTICAS BILATERAIS: ANÁLISE DESCRITIVA DA COORTE DE 20 ANOS DE UM CENTRO HOSPITALAR

Catarina Borges¹; Sara Lima¹; Rafael Jesus¹; Michel Mendes¹; Ana Graça Velon¹; João Paulo Gabriel¹; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As neuropatias ópticas (NO) são uma causa frequente de perda de acuidade visual, tipicamente associada a defeito de campo visual, discromatopsia e alteração do reflexo pupilar. Apesar de incomum, o envolvimento pode ser bilateral. O diagnóstico etiológico, ainda que desafiante, é crucial para o tratamento e impacta o prognóstico visual e neurológico.

Caraterizar uma coorte de doentes que se manifestaram

como NO no que concerne as suas características epidemiológicas, evolução, investigação diagnóstica e diagnóstico definitivo.

Metodologia: Estudo descritivo, retrospectivo (01.01.2003-31.10.2023), com recurso à análise dos dados clínicos e demográficos dos doentes admitidos ao internamento e/ou seguidos em consulta externa de Neurologia do nosso centro hospitalar.

Resultados: Identificaram-se 14 doentes com mediana de idade de 49 anos ($\pm 19,2$), predominando as mulheres ($n=9$; 64,3%). Apresentação aguda foi mais prevalente ($n=8$; 57,1%). Relativamente aos sinais clínicos de NO, o edema da papila foi identificado na maioria dos casos ($n=10$; 71,4%). Apenas numa minoria se verificou discromatopsia ($n=3$; 27,4%), defeito pupilar aferente relativo (DPAR; $n=2$; 14,3%) e defeito campimétrico ($n=4$; 28,6%). Todos realizaram RM-cerebral e estudo analítico com serologias, estudo de autoimunidade e carencial. A maioria complementou investigação com estudo de líquor ($n=12$; 85,7%). Alguns realizaram RM medular, potenciais evocados visuais, PET scan, biópsia da artéria temporal e teste genético. Em 4 casos não foi possível determinar a etiologia da NO. Nos restantes, foram identificadas múltiplas etiologias, nomeadamente desmielinizante, estrutural/compressiva, hereditária, infecciosa, inflamatória, isquémica, tóxica/carencial e somatoforme. O tempo médio até ao diagnóstico foi de 14,4 meses ($\pm 21,4$). Na maioria dos casos verificou-se melhoria clínica, completa ($n=5$; 37,7%) ou parcial ($n=2$; 14,3%).

Conclusão: A coorte apresentada é ilustrativa da grande heterogeneidade clínica na apresentação clínica, evolução e etiologias associadas às NO bilaterais. Apesar de incomuns, o Neurologista deve estar familiarizado com a lista de diagnósticos diferenciais a colocar neste contexto clínico.

Neuromusculares

CO-013 - VOICE ASSESSMENT IN PATIENTS WITH AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS AND ITS RELATIONSHIP TO BULBAR AND RESPIRATORY FUNCTION

Pedro Rocha¹; Diana Monteiro¹; Hanna Svard²; Sandra Espanhol³; Nuno Lopes⁴; Duarte Folgado⁴; André Carreiro⁴; Mamede De Carvalho^{1,5}; Bruno Miranda¹

1-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2-Linköping University | Faculty of Medicine and Health Sciences; 3-Hospital da Luz, Lisboa; 4-Fraunhofer Portugal AICOS; 5-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria

Patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) face severe functional disability. Vocal processes require the integrity of respiratory and bulbar functions, and recent studies used acoustic voice analysis to access both of these functions. However, there is a lack of validation for the acoustic tasks, particularly within the Portuguese population. This study aimed to establish a relationship between voice assessment and respiratory and bulbar function in a Portuguese population of ALS patients. Patients performed the Portuguese version of the Consensus Auditory-Perceptual Evaluation of Voice (CAPE-V) which includes three different phonatory tasks (sustainable vowel, reading sentences, spontaneous speech) and requires a speech therapist assessment. The recordings were collected with a smartphone. Acoustic analysis was performed using standard signal processing techniques in both time and frequency domains. Correlation coefficients and logistic regression models were applied. We recruited 27 ALS patients: 12 males and 15 females; mean age of 60.9, SD 12.4; with a median of 28 months disease duration; 12 with bulbar symptoms; and an average of 39.4 for ALSFRS-R total score. Patients with bulbar symptoms presented significantly high-

er CAPE-V scores in overall severity (p -value=0.0034), roughness (p -value=0.0058), strain (p -value=0.038), pitch (p -value=9.9e⁻⁴), and loudness (p -value=8.5e⁻⁴) in comparison to patients with no bulbar symptoms. They also presented slower speaking rates (p -value=0.001), longer pause times (p -value=0.049), and higher jitter values (p -value=0.043), extracted from phrases. The overall severity and the sub-scores for pitch and loudness demonstrated significant correlations with MIP% ($r=-0.49$, p -value=0.010; $r=-0.40$, p -value=0.042; $r=-0.51$, p -value=0.006, respectively) and MEP% ($r=-0.44$, p -value=0.021; $r=-0.39$, p -value=0.044; $r=-0.48$, p -value=0.012, respectively). Instrumental-based voice measures (speaking rate, absolute energy, shimmer, and harmonic-to-noise ratio) were significantly correlated with FVC%. This study provided strengthening evidence supporting further investigation of CAPE-V and instrumental-based voice measures as markers of respiratory and bulbar function in ALS patients – at the convenience of using a simple smartphone.

Neuromusculares

CO-014 - PERFIL FENOTÍPICO DA DOENÇA DE NEURÓNIO MOTOR ASSOCIADA À EXPANSÃO DO GENE C9ORF72 EM PORTUGAL

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Marta Gromicho²; Sara Simão²; Ana Catarina Pronto-Laborinho²; Inês Alves²; Susana Pinto²; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A expansão do gene *C9Orf72* (*C9RE*) é a principal causa genética de esclerose lateral amiotrófica (ELA) e demência frontotemporal (DFT), associando-se também às formas esporádicas das doenças do neurónio motor (DNM).

O objetivo foi estudar o fenótipo dos doentes com DNM com *C9RE* numa coorte portuguesa.

Métodos: Incluímos doentes com DNM testados para *C9RE*. As características demográficas e clínicas foram comparadas entre dois grupos: G1, doentes com *C9RE*, e G2, doentes sem *C9RE*, utilizando os testes qui-quadrado e Mann-Whitney U. O estado funcional e perfil neuropsicológico foram avaliados utilizando a escala *ALS Functional Rating Scale-Revised* (ALSFRS-R) e o teste *Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen* (ECAS), respetivamente. Valores de $p < 0,05$ foram considerados significativos.

Resultados: Incluímos um total de 701 doentes, 58 (8,3%) dos quais incluídos em G1, a maioria destes com história familiar de DNM (39, 67,2%). Em G1 o fenótipo de atrofia muscular progressiva (PMA) foi menos frequente (3,4 vs 16,6%, $p=0,0148$) e a idade aquando do início da doença foi inferior (mediana 56,2 vs 60,4 anos; $p=0,02$). A disfunção cognitiva inicial e a demência durante a progressão da doença foram mais frequentes em G1 (respetivamente 29,3 vs 5,8%, e 25,9 vs 11,2%, $p=0,001$ em ambos). Não houve diferenças estatisticamente significativas quanto à distribuição das formas de início (medular, bulbar, respiratória, DFT), distribuição por sexo, sobrevida total, valores de ECAS, ALSFRS-R inicial e à sua taxa de declínio ($p > 0,05$).

Conclusão: Descrevemos uma larga coorte portuguesa de DNM testada para *C9RE*, cujos resultados confirmam a maioria dos anteriormente publicados na literatura, exceto no que concerne à forma de início bulbar, que não foi mais frequente no grupo com *C9RE*, e ao fenótipo de PMA, menos frequente no grupo com *C9RE*. Estes

dados são relevantes para a caracterização epidemiológica do C9RE na Europa, dado que suportam alguma variabilidade regional.

Neuromusculares

CO-015 - PREDITORES DE SOBREVIDA NA FASE FINAL DA DOENÇA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Maria Fortuna Baptista¹; Marta Gromicho Silva²; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

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 Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva e fatal. A progressão da doença é, normalmente, medida de forma subjetiva com o questionário *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale (ALSFRS-R)*, cuja pontuação máxima é 48 (função normal). A heterogeneidade clínica e funcional significativa que caracteriza a fase avançada da doença torna necessário o desenvolvimento de marcadores prognósticos que possam apoiar doentes e médicos nas decisões de final de vida.

O objectivo foi determinar e caracterizar os fatores preditores de sobrevivência na fase avançada da ELA.

Metodologia: A partir da base de dados de doentes com ELA seguidos no Hospital de Santa Maria (CHULN/CAML) foram selecionados aqueles com doença em fase avançada definida como ALSFRS-R \leq 24. Procedeu-se à caracterização extensiva da população: variáveis demográficas e clínicas como o fenótipo de apresentação, uso de ventilação não invasiva, apoio de gastrostomia percutânea endoscópica para alimentação, duração da doença aquando do diagnóstico, tempo médio de sobrevivência e taxa de progressão inicial e tardia da doença, medida pela variação da pontuação ALSFRS-R. Efectuou-se análise multivariada com regressão de Cox para determinar quais as variáveis predictoras de sobrevivência na fase final da doença.

Resultados: Incluíram-se dados de 260 doentes com diagnóstico confirmado de ELA e com duas ou mais avaliações clínicas na fase avançada da doença (após ALSFRS-R \leq 24). Verificou-se que a idade de diagnóstico, duração da doença aquando do diagnóstico, fenótipo e taxa de progressão inicial e tardia, são fortes preditores de sobrevivência na fase final da ELA.

Conclusão: Quatro das cinco variáveis com significância estatística, nomeadamente: idade de diagnóstico (HR 1.02), fenótipo (HR 1.7), duração da doença aquando do diagnóstico (HR 0.97), taxa de progressão inicial (HR 2.26) são facilmente obtidas no início do seguimento do doente e podem ser usadas pelo médico assistente para planear o tratamento e/ou cuidados a seguir.

Neuromusculares

CO-016 - CARATERIZAÇÃO DE UMA COORTE HOSPITALAR DE ADULTOS E CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SOB TERAPÊUTICAS MODIFICADORAS DE DOENÇA

Lénia Silva¹; João Moura¹; Diogo Pereira¹; Márcio Cardoso²; Lurdes Palhau³; Rosa Amorim³; Teresa Coelho²; Cristina Garrido⁴; Ana Paula Sousa²; Manuela Santos⁴

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de

Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal; 3-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal

Introdução: A atrofia muscular espinhal (SMA) é uma doença neuromuscular hereditária neurodegenerativa, com recentes tratamentos disponíveis. O risdiplam, nusinersen e zolgensma demonstraram benefícios na sobrevivência e funcionalidade.

O objetivo foi caracterizar a população pediátrica e adulta com SMA seguidos num centro hospitalar.

Métodos: Estudo coorte retrospectivo de doentes com SMA. Recolhida informação demográfica, escalas de avaliação funcional motora e função respiratória.

Resultados: Incluíram-se 37 doentes, 18 (49%) adultos [10 (55%) SMA tipo 3 e 8 (44%) SMA tipo 2] e 19 (51%) crianças [11 (58%) SMA tipo 1; 5 (26%) SMA tipo 2; 3 (16%) SMA tipo 3]. A mediana de idade no início do tratamento foi 32 (AIQ=14) anos e 8 (AIQ=55) meses e são do sexo masculino 12 (67%) adultos e 12 (63%) crianças. O tempo mediano de seguimento foi 20 (AIQ=12) meses nos adultos e 21 (AIQ=18) meses nas crianças. Nos adultos, 8 (44%) iniciaram nusinersen e 4 alteraram para risdiplam por limitações técnicas. Atualmente, 13(72%) cumprem risdiplam, todos com marcha. Dos pediátricos, 9 (47%) iniciaram nusinersen (2 substituídos pelo risdiplam e 1 pelo zolgensma); 7 (37%) zolgensma e 3 (16%) risdiplam. Na SMA tipo 1, 10 melhoraram funcionalidade motora [CHOP-INTEND (n=9) aumentou em 8 (73%), estabilizou num]. Nas SMA tipo 2 e 3 todos com benefício motor, maior variação no score se início de terapêutica precoce. Nos adultos, a variação mediana dos scores foi 0,5 (AIQ=3) na HFMSE e 0 (AIQ=2) na RULM, sem diferenças entre SMA tipo 2 ou 3. A maioria reportou melhoria subjetiva da destreza manual. O rácio FEV1/FVC aumentou em 8 (44%) adultos, um melhorou da disfagia. Dos pediátricos, 8 (42%) têm disfagia (6 PEG, 2 SNG) e 14 (74%) cumprem VNI.

Conclusão: Verificou-se tendência para melhoria dos scores na maioria das crianças e estabilização clínica nos adultos, contrariando a tendência de agravamento natural da doença. Reforça-se a vantagem do início terapêutico precoce. Sintomas não avaliados nas escalas melhoram subjetivamente, com impacto funcional, sugerindo-se a sua valorização na resposta terapêutica.

Neuromusculares

CO-017 - EXPANDING THE GENOTYPE-PHENOTYPE DIVERSITY OF AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Marta Gromicho¹; Sara Simão¹; Ana Pronto-Laborinho¹; Luis Braz³; Fernando Silveira³; Miguel Oliveira-Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal

Introduction: Increased understanding of ALS/FTD genetics supports the concept that they are part of a continuum with

significant genetic heterogeneity.

Our objective was to widen our knowledge of the intricate genetic causes, oligogenicity, and pleiotropy of ALS/FTD.

Methods: Next generation sequencing of 54 ALS/FTD-related genes.

Results: Rare (MAF<0.01) variants in the *GLT8D1*, *GRN*, and *SOD1* genes were found in three unrelated male patients with lower limb weakness/atrophy, lower motor neuron phenotype, and slow disease progression without bulbar or respiratory involvement seven, three, and eleven years after disease onset (DO). Pt#1 has a *GLT8D1* frameshift variant (p.Ile370LysfsTer28) and DO at 73y. Abnormal ECAS score after 6y of DO revealed impairment in verbal fluency, but not in ALS-nonspecific functions. A sister with unspecified dementia did not have the variant. Pt#2 has a *GLT8D1* frameshift variant (p.Lys267AsnfsTer4) and a *GRN* missense variant (p.Cys521Tyr) and DO at 74y. His mother died of ALS at the age of 65. ECAS testing revealed impairment in both ALS-specific (executive, verbal fluency) and ALS-nonspecific functions (memory, visuospatial). Pt#3 presented with fasciculation/cramps in limbs at the age of 33. He harbors *GRN* (p.Gly148Arg) and *SOD1* (p.Val120Leu) variants. He has had a slowly progressive motor unit loss over 11y, according to neurophysiology. He has mild lower limb weakness, no cognitive changes and no family history.

Conclusão: The coexistence of *GRN* variants, rare in ALS, with other gene variants, suggests an additive or synergistic effect on disease pathogenesis. Both Pt#1 (*GLT8D1*) and Pt#2 (*GRN*+*GLT8D1*) have anterior frontotemporal dysfunction and similar age of onset, though the latter also exhibits polyneuropathy, signs of cerebral dysfunction, and a faster disease progression. Pt#3's young age of onset, regardless of indolent progression, could be explained by *GRN*+*SOD1*. It is unknown why a gene variant or oligogenic combination causes divergent phenotypes, but this knowledge is critical for tackling ALS/FTD.

Neuromusculares

CO-018 - NUSINERSEN IN ADULTS WITH TYPE 3 SPINAL MUSCULAR ATROPHY: LONG-TERM OUTCOMES ON MOTOR AND RESPIRATORY FUNCTION

Catarina Serrão¹; **Sara Domingues**²; **Catarina Falcão De Campos**^{1,3}; **Susana Moreira**⁴; **Isabel Conceição**^{1,3}; **Mamede De Carvalho**^{1,3}; **Miguel Oliveira Santos**^{1,4}

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: Nusinersen was approved for the treatment of 5q spinal muscular atrophy (SMA), irrespective of age, SMA type or functional status. Nonetheless, data regarding long-term outcomes in adults are scarce. We aimed to characterize the long-term evolution on motor and respiratory function in our cohort of adults with type 3 SMA.

Methods: We conducted a longitudinal retrospective single-center study, including nusinersen-treated type 3 SMA adults (18 years at the start of treatment) for more than 22 months. We reported on motor scores and spirometry parameters, performed in routine clinical visits.

Results: Ten patients were included, with a median follow-up of 34 months (range 24). Four patients (40%) were walkers and 6 (60%) were sitters. None used non-invasive ventilation. In Revised Upper Limb Module (RULM) and Expanded Hammett Functional Motor Scale (HFMS), the difference of medians increased at 6, 22 and 46 months compared to baseline (-0.5 versus +1.5 versus +2.5 in RULM; +4.0 versus +7.5 versus +6.0 in HFMS). Two (50%) walkers presented clinically meaningful improvements in 6-minute walk distance. We did not report any clinically meaningful decrement in motor scores. Forced vital capacity (FVC) and maximal expiratory pressure (MEP) showed an increasing difference of medians at 6, 22 and 46 months (+0.09 versus +0.20 versus +1.88 L for FVC; +10.0 versus +19.0 versus +33.8 cm of water for MEP). However, 44.4% presented a decrement greater than 5% in each spirometry parameter.

Conclusion: Our cohort supports a sustained benefit of nusinersen in adults with type 3 SMA, particularly evident in motor outcomes. Larger multicentric studies are warranted.

Neuromusculares

CO-019 - A NEUROPHYSIOLOGICAL APPROACH TO MIRROR MOVEMENTS IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

José Castro^{1,2}; **Tomás Pedrosa**³; **Mamede De Carvalho**^{1,2}

1-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Departamento de Bioengenharia, Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introduction: Mirror movements (MM) are an involuntary activation of a muscle when the respective contralateral muscle is contracting. This phenomenon has been described primarily in children and, more recently, also in healthy adults. Dysfunction of motor programs and inhibitory neural circuits may lead to motor overflow across the midline. MM have been reported in amyotrophic lateral sclerosis but with variable frequency and mainly through clinical observation.

We aim to development of an algorithm to calculate electromyographic MM during short isometric maximum voluntary contractions. Quantification of MM in healthy subjects and in ALS patients, and assessment of correlations with measures of cortical and cognitive function in ALS.

Methods: The EMG signal was analyzed by a custom-built algorithm that detects the beginning and the end of muscle contraction. The amount of EMG signal on the mirror muscle is represented as a percentage of the EMG signal of the active muscle. We studied 57 right-handed healthy subjects and 42 ALS patients. MM were evaluated in the Abductor digiti minimi (ADM) and Tibialis anterior (TA) muscles during a 2-3 seconds maximal isometric contraction.

Results: Performance of the algorithm for detection of the beginning of muscle contraction was excellent when compared to human operators (ICC = 0.998). In healthy subjects there was a positive correlation of MM with age, and significantly more MMs in the right limbs (dominant side). In ALS patients the amount of MM was significantly higher than in healthy subjects. There was no difference between sides, but MM were significantly higher in limbs with abnormal TMS results for ADM ($p=0.005$) and TA ($p=0.002$), as well as in upper limbs with abnormal ISP values ($p=0.009$).

Conclusion: MM can be quantified by a simple offline math-

emational algorithm. MM intensity correlates with upper motor neuron dysfunction in ALS and is probably associated to abnormal transcallosal inhibition.

Neuromusculares

CO-020 - RED CELL DISTRIBUTION WIDTH (RDW) IN ALS

Ana Laborinho¹; **Catarina S Lopes**¹; **Vasco Conceição**¹; **Marta Gromicho**¹; **Diana Monteiro Lopes**¹; **Nuno C. Santos**¹; **Filomena Carvalho**¹; **Mamede De Carvalho**¹; **Mamede Alves De Carvalho**^{1,2}
1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisboa, Portugal

Introduction: The rate of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) progression is very variable between subjects, and the identification of an easily accessible biomarker predictive of disease progression and survival is very important.

The red cell distribution width (RDW) is a measure of the range of variation of red blood cell volume, and it has been reported to be positively correlated with inflammation and to be associated with a shorter survival in patients with lung disorders. We aimed to explore RDW as a potential biomarker in ALS.

Methods: We studied blood samples from ALS 65 patients and compared the results with 80 healthy volunteers.

We compared results between ALS patients and controls (Mann-Whitney U test). In the ALS group, and RDW values were correlated with ALSFRS-R, respiratory subscore of ALSFRS-R, and forced vital capacity (FVC).

Results: The sample of ALS patients consisted of 32 men (49.25%) and 33 women (50.75%), with a mean age of 62.4 ± 9.05 years (mean ± SD). The control group consisted of 45 men (56.1%) and 35 women (43.9%), with a mean age of 47.3 ± 11.6 years (mean ± SD). Gender distribution was similar across groups ($p > 0.30$), but controls were significantly younger ($p < 0.001$). The RDW value was significantly higher in ALS patients ($12.23 \pm 1.34\%$, mean ± SD) vs controls ($11.32 \pm 1.30\%$; mean ± SD; $p < 0.001$). In the ALS group, RDW was not influenced age and gender, it was not correlated to ALSFRS-R and its respiratory subscore, but was significantly correlated with FVC ($p=0.01$).

Conclusion: Our preliminary findings suggest that RDW is a marker of respiratory function. Both can be associated with a higher inflammatory state. Its value on survival and functional decay is being analyzed. This simple measurement deserves a more extensive investigation in ALS.

Neuromusculares

CO-021 - MIOPATIAS INFLAMATÓRIAS ASSOCIADAS A NEOPLASIA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, SEROLÓGICA, HISTOLÓGICA E NEUROFISIOLÓGICA

Cristiana Da Silva¹; **Fábio Gomes**¹; **Olinda Rebelo**¹; **Sandra Simões**¹; **Argemiro Geraldo**¹; **Luciano Almendra**¹; **Anabela Matos**¹; **Luís Negrão**¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As miopatias inflamatórias são doenças raras e heterogêneas, podendo associar-se a doença neoplásica. Caracterização clínica dos casos de miopatia inflamatória associa-

da a doença neoplásica no CHUC nos últimos 10 anos.

Metodologia: Foram selecionados todos os doentes com miopatia inflamatória que realizaram biópsia muscular e realizou a análise detalhada dos casos associados a neoplasias.

Resultados: Foram diagnosticadas 45 pessoas com miopatia inflamatória, especificamente, dermatomiosite (n=13), síndrome sobreposição (n=9), polimiosite (n=6), miopatia necrotizante (n=5), miosite de corpos de inclusão (n=5), outros (n=7). Destes, 6 casos (13,3%) foram associados a doença neoplásica, sendo quatro do sexo feminino, com idade média de 56,3 anos (mín. 18 e máx. 68 anos). A maioria, apresentou sintomas de início subagudo caracterizados por mialgias, fraqueza muscular e perda ponderal. Apresentavam valores de CK e aldolase médios inferiores aos não associados a neoplasia (CK média 210 vs 2588,5 U/L e aldolase média 7,15 vs 40,2 U/L, $p < 0,05$). Três doentes tinham anticorpos específicos associados a miosites, anticorpo anti-NXP2 (n=2) e anticorpo anti-PL-12 (n=1). Histologicamente, 3 foram classificados como miosite, 2 dermatomiosite e 1 miosite de corpos de inclusão. Neurofisiologicamente, apenas 1 não apresentava alterações miopáticas. O diagnóstico de neoplasia foi realizado maioritariamente no mesmo ano (n=4) (mín. 0 e máx. 36 meses): adenocarcinoma do pulmão, adenocarcinoma do cólon, carcinoma papilar da tireóide, carcinoma epidermóide da nasofaringe, linfoma marginal da nasofaringe e carcinoma do endométrio. Todos, exceto 1, cumpriram esquema de corticoterapia e um fez 1 ciclo de imunoglobulina. Cinco doentes fizeram tratamento dirigido à doença neoplásica. Dois faleceram e quatro têm apresentado estabilidade clínica.

Conclusão: Apesar de incomum, a relevância prognóstica da identificação de uma neoplasia subjacente deve manter um nível de suspeição elevado, especialmente, no doente mais velho, com síndrome constitucional e padrão histológico e serológico de elevado risco, como a presença de anti-NXP-2 positivo.

D. Vasculares

CO-022 - MONITORIZAÇÃO CARDÍACA PROLONGADA ATRAVÉS DA TECNOLOGIA TEXTILE WEARABLE HOLTER EM DOENTES COM AVC ISQUÊMICO EMBÓLICO DE ETIOLOGIA INDETERMINADA

Sofia Casanova¹; **Henrique Costa**^{1,2}; **Ludovina Paredes**^{2,3}; **Mariana Rocha**¹; **Miguel Veloso**^{1,2}; **Tiago Gregório**^{2,3}; **Domingos Malta**⁴; **Pedro Barros**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 4-Enfermeiro Gestor Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Doentes com AVC embólico de origem indeterminada (ESUS) correspondem a 20% dos AVC isquémicos e a deteção de fibrilhação auricular (FA) neste subgrupo de doentes é um aspeto fundamental da investigação etiológica, pelo que, conforme as mais recentes recomendações internacionais, a monitorização cardíaca prolongada encontra-se indicada.

O objetivo foi avaliar a viabilidade da monitorização cardíaca prolongada não invasiva durante 28 dias com o sistema *Textile Wearable Holter* (Nuubo®) e a taxa de deteção de FA.

Metodologia: Foram recrutados doentes com AVC ESUS que cumpriram pelo menos 48 horas de telemetria hospitalar (General Electrics®) e, aquando da alta hospitalar, iniciaram monitorização cardíaca prolongada com o sistema TWH (Nuubo®). Foi obtido consentimento informado escrito de todos os participantes.

Resultados: Foram incluídos 26 doentes; 2 pacientes foram excluídos da análise por mau funcionamento do cartão de memória. Os pacientes apresentam uma média de idade de 75 anos, 62,5% são do sexo masculino. O diâmetro médio da aurícula esquerda, avaliado por ecocardiograma transtorácico, foi de 41 mm e o valor médio de NT-proBNP de 489 pg/mL. Aplicado o score AF-ESUS, 75% dos doentes (n=18) pertencem ao grupo de ESUS alto risco. Os pacientes utilizaram o colete, em média, durante 81% do tempo máximo expectável (522/644h). Nenhum paciente reportou reações cutâneas adversas. A taxa de deteção de FA foi de 8% (n=2) e ocorreu entre o 2º e o 7º dia de monitorização, tendo o episódio mais longo, em média, 44 minutos.

Conclusão: A taxa de deteção de FA na nossa análise é idêntica à reportada pela literatura mais recente, de 8.9%, através da utilização de outros sistemas de monitorização cardíaca prolongada. A tecnologia TWH (Nuubo®), por ser uma alternativa não invasiva, acessível e com excelente perfil de segurança, poderá ser utilizada numa primeira fase de monitorização cardíaca prolongada em doentes ESUS.

D. Vasculares

CO-023 - REAL-WORLD DATA OF TIME EFFICIENCY OF TNK VS. ALT IN PATIENTS UNDERGOING THROMBOLYSIS OR COMBINED STROKE THERAPY IN THE NORTH REGION OF PORTUGAL

Daniel Ferreira^{1,4}; Sofia Marques²; Luís Fontão³; José Roriz³; Carla Ferreira²; Pedro Castro^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introduction: Shorter times between stroke onset and reperfusion have been associated with an improvement in functional outcome. Tenecteplase (TNK) has a higher fibrin specificity and longer half-life than alteplase (ALT), permitting the convenience of single-bolus administration. Evaluating the real-world data of time efficiency in stroke protocol procedures between patients undergoing thrombolysis or combined stroke therapy, within the same or between different hospital centers.

Methods: Retrospective analysis of a multicenter cohort study from 3 centers in the north region of Portugal (CHUSJ, CHEDV and Hospital de Braga) of acute ischemic stroke patients who received intravenous thrombolysis from 01/01/2020 to 31/08/2021. Primary outcomes were defined as the time intervals between stroke protocol interventions and adjustment for distances in kilometers between hospital centers was calculated.

Results: A total of 520 patients (TNK: 146; ALT: 374) were included, with 247 presenting primary indication for endovascular treatment (EVT; TNK: 65; ALT: 182). The Door-to-Needle (DTN) time was inferior in the TNK group (ALT: 46 ± 36 vs TNK: 38 ± 24 minutes; $p=0.001$). This result was also observed in the group with primary indication for EVT (DTN: ALT 45 ± 36 vs TNK 37 ± 24 minutes; $p=0.011$), where a significant difference was present in the needle-to-groin time only in patients undergoing EVT at the same hospital (ALT: 70 ± 134 vs 48 ± 54 minutes, $p=0.016$; unadjusted beta -0,127 [95% CI: -0,495 to -0,004], $p=0.047$). Other univariate and multivariate models of linear regression did not show significant differences between the groups.

Conclusion: Our study provides real-world data that supports the previous indication that TNK is associated with faster timelines in stroke. Additionally, we suggest that these advantages might extend to patients undergoing combined therapy, particularly, in those without the need of interhospital transport.

D. Vasculares

CO-024 - FORAMEN OVAL PATENTE E AVC: A CAUSA OU "O CAMINHO"?

Miguel Saianda Duarte¹; Vasco Fonseca¹; Joana Vítor¹; Nuno Inácio¹; José Vale¹

1-Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Introdução: O foramen oval patente (FOP) é considerado uma das causas mais frequentes de acidente vascular cerebral (AVC) em doentes jovens, assumindo-se um presumível embolismo paradoxal como mecanismo responsável na maioria dos casos. A documentação de tromboembolismo pulmonar (TEP) nestes doentes poderá revalidar o papel da hipocoagulação nestes doentes.

Avaliar a prevalência de TEP em doentes com AVC ou Acidente isquémico transitório (AIT), de presumível etiologia cardioembólica (associado a FOP).

Métodos: Estudo retrospectivo, com inclusão de todos os doentes internados no serviço de Neurologia entre Janeiro de 2022 e agosto de 2023, com diagnóstico de AVC isquémico / AIT e evidência de FOP, este último diagnosticado por doppler transcraniano (DTC) e ecocardiograma transefágico (ETE). O TEP foi diagnosticado recorrendo à cintigrafia pulmonar (CP).

Resultados: Identificaram-se 25 doentes diagnosticados com AVC isquémico ou AIT associados a FOP, 7 dos quais excluídos por não terem realizado CP. Foram assim incluídos 18 doentes, com idade média de 48,9 anos, 55,6% do sexo masculino. Verificaram-se 3 AIT e 15 AVCs, 14 no território carotídeo e 4 no território vertebro-basilares. Dos 18 doentes, 83,3% apresentaram alterações na CP sugestivas de TEP, sendo que 46,7% tinham critérios para TEP possível e 53,3% tinham CP compatível com TEP provável. Dos 15 doentes identificados com TEP, 80% apresentavam shunt moderado a severo.

Conclusão: A prevalência de TEP silencioso identificada na população em estudo (83,3%) foi amplamente superior à documentada na escassa literatura que aborda este tema, mesmo quando considerados apenas os casos de TEP provável (53,3%). Dada a elevada prevalência de TEP verificada, torna-se assim imperativo confirmar estes resultados em estudos prospetivos, pois poderão ter implicações terapêuticas importantes na seleção da terapêutica antitrombótica a instituir e na decisão do encerramento do FOP.

D. Vasculares

CO-025 - ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ASSOCIADO À SUSPENSÃO DA ANTICOAGULAÇÃO: ANÁLISE DOS ÚLTIMOS 5 ANOS NUMA UNIDADE DE AVC

Janice Alves¹; Daniel Araújo¹; Joana Barbosa¹; Rui Matos¹; Rui Guerreiro¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) isquémico representa uma causa *major* de morbi-mortalidade, sendo que

aproximadamente 25% tem etiologia cardioembólica por fibrilhação auricular (FA). Contudo, este risco pode diminuir com terapêutica anticoagulante, especialmente em doentes selecionados, mediante a estratificação do risco, e com os novos anticoagulantes orais (NACOs). O objetivo foi caracterizar a população de doentes internados na Unidade de AVC (UAVC) que interromperam a terapêutica anticoagulante.

Metodologia: Análise retrospectiva descritiva dos doentes internados por AVC na UAVC do Centro Hospitalar de Setúbal, entre janeiro de 2018 e julho de 2023, com diagnóstico conhecido de FA que interromperam terapêutica anticoagulante.

Resultados: Dos 850 doentes internados na UAVC com diagnóstico de AVC, 80 apresentavam diagnóstico prévio de FA. Foram identificados 23 doentes que interromperam a terapêutica previamente ao evento vascular, 60,9% do sexo feminino, idade média de 76 anos, 78% com mRS=0 e 87% medicados com NACO. Em 39% o período de interrupção foi inferior a 1 semana, 13% 1-6 meses, 8,7% >1 ano e em 39% dos doentes a informação não estava disponível. Em 39% dos doentes não era especificado o motivo da interrupção, 13% com incumprimento terapêutico, 13% por falhas na compreensão do modo de administração e 9% por procedimentos dentários. Os restantes suspenderam por efeitos adversos, contra-indicações e limitação no acesso à prescrição. A maioria manteve o mesmo NACO à data da alta (52%) e a maioria apresentava um mRS>2 (70%).

Conclusão: A terapêutica com os NACOs está associada a uma redução do risco de AVC entre 60%-70% e, como se verificou nesta amostra, a sua interrupção, mesmo que breve (<1 semana), poderá levar à ocorrência de um evento isquémico incapacitante. Uma proporção significativa dos casos poderia ter sido evitada através do seguimento clínico, adoção de ferramentas de comunicação eficazes e promoção de estratégias de educação para a saúde.

D. Vasculares

CO-026 - ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM UMA UNIDADE HOSPITALAR PRIVADA DE ANGOLA

Herculana Gonçalves²; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Clínica Sagrada Esperança, Luanda – Angola; 2-Departamento de Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto Luanda – Angola

Introdução: O AVC está entre as principais causas de morte no mundo e é a principal causa de incapacidade física. A sua incidência tem aumentado em países em desenvolvimento, acometendo pessoas em idade produtiva. Em Angola, escassos trabalhos abordam esta temática, motivo pelo qual nos propusemos a realizar este trabalho. Identificar o perfil e os fatores de risco implicados para ocorrência do AVC em doentes com AVC em uma unidade hospitalar privada em Angola.

Metodologia: O nosso estudo retrospectivo incluiu 139 doentes, no período de 2018 a 2022. Foi usada estatística descritiva e inferencial. A associação de variáveis foi medida com o teste do χ^2 , a comparação de grupos pelo teste de Kruskal-Wallis e U de Mann-Whitney, considerando significância estatística $P < 0,05$.

Resultados: A idade média foi de 60 (± 14) anos, a maioria eram homens (65%), O AVC isquémico (AVCi) correspondeu a 102 casos (73%). O AVC foi mais frequente entre os homens. A demora para procura de atendimento médico foi de 38,6 \pm 57,8 horas, maior para o AVCh ($p = 0,035$). Encontramos associação entre a Pressão arterial diastólica (PAD) elevada e a ocorrência

de AVCh ($p = 0,020$). A média de internamento foi de 8,3 ($\pm 4,7$) dias para o AVCh diferente ao AVCh ($p = 0,001$). A hipertensão arterial (HTA), dislipidemia, diabetes, fibrilhação auricular, obesidade e hábitos tabágicos como os principais fatores de risco. Não notamos diferença nos tipos de AVC quanto a HTA e obesidade ($P > 0,05$). Quanto maior o tempo de internamento, maiores as complicações e consequente pior desfecho.

Conclusão: Na nossa série encontramos doentes jovens, que demoram procurar atendimento médico. A pressão diastólica elevada esteve associada a ocorrência de AVCh. O tempo prolongado de internamento esteve associado a um surgimento maior de complicações e piores graus de dependência e incapacidade a saída.

D. Vasculares

CO-027 - PROGNÓSTICO APÓS HOSPITALIZAÇÃO DE DOENTES COM AVC ISQUÉMICO: PREDITORES DE MORTALIDADE E RECORRÊNCIA NO 1º ANO

André Costa¹; Catarina Borges¹; Mariana Vargas¹; Ana Graça Velon¹; Ricardo Almendra¹

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

Introdução: A doença cerebrovascular permanece como uma das principais causas de morbimortalidade mundial apesar da otimização das estratégias de prevenção secundária. Estão identificados múltiplos fatores de risco de recorrência e mortalidade após um AVC isquémico, cuja existência implica uma avaliação precoce e seguimento apertado.

O objetivo foi determinar preditores de recorrência e mortalidade no 1º ano após um AVC isquémico.

Metodologia: Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes internados por AVC isquémico no CHTMAD entre 1/01/2021 e 30/06/2022. Excluíram-se os doentes com mortalidade intra-hospitalar. Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos. A mortalidade e a recorrência foram definidas como morte por qualquer causa e ocorrência de novo evento isquémico no 1º ano, respetivamente. Utilizaram-se modelos de regressão COX na identificação de preditores de mortalidade e recorrência.

Resultados: Incluíram-se 247 doentes (57,5% do sexo masculino) com idade média de 74,3 \pm 13,3 anos. A síndrome clínica mais frequente foi o enfarte total da circulação anterior (27,9%), e o cardioembolismo a etiologia mais prevalente (33,6%). A taxa de mortalidade e recorrência no 1º ano foi de 19,4% e 6,5%, respetivamente. Em análise multivariada, a idade avançada e um mRS desfavorável (>3) à alta mostraram ser preditores independentes da mortalidade no 1º ano (HR 1,10 IC 95% 1,06-1,14; HR 4,07 IC 95% 2,06-8,02), enquanto a existência de FA e a ocorrência prévia de AVC se associaram à recorrência de AVC isquémico no 1º ano (HR 4,26 IC 95% 1,53-11,87; HR 4,69 IC 95% 1,70-12,91).

Conclusão: Pese embora as suas limitações, os resultados do nosso estudo refletem os dados da literatura. A morbilidade associada a um sobrevivente hospitalar de AVC continua a desempenhar o principal fator prognóstico destes doentes, pelo que o conhecimento dos fatores de risco de mortalidade e de recorrência após um AVC isquémico no 1º ano permitirá adequar o prognóstico e seguimento.

D. Vasculares

CO-028 - FÍSTULAS ARTERIOVENOSAS DURAIS: ANÁLISE E CARACTERIZAÇÃO DA COORTE DE 12 ANOS DE UM CENTRO HOSPITALAR

Sara Lima¹; Ana João Marques¹; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As fístulas arteriovenosas durais (FAVd) representam cerca 10-15% das malformações arteriovenosas intracranianas. A sua apresentação clínica é altamente variável, sendo dependente da topografia da FAVd, assim como do padrão de drenagem venosa.

Caracterização e análise das manifestações clínicas, achados imagiológicos e evolução clínico-imagiológica numa coorte hospitalar de doentes com o diagnóstico de FAVd.

Metodologia: Estudo descritivo, retrospectivo (01.01.2010 a 31.12.2022), com recurso à análise dos dados clínicos, demográficos e imagiológicos dos doentes admitidos a internamento em UAVC, com o diagnóstico de FAVd durante o período estudado.

Resultados: Identificaram-se 14 doentes com FAVd, 57% (n= 8) do sexo feminino, com uma média de idades de 59 anos, confirmadas por angiografia diagnóstica. A localização mais frequente foi o seio transversal/sigmoidal. Sete FAVd possuíam drenagem venosa cortical. As apresentações clínicas mais frequentes foram cefaleia e acúfeno pulsátil. Registaram-se 3 casos de apresentação clínica classificada como agressiva (hemorragia intracraniana, parésia de par craniano, afasia) em doentes com FAVd com drenagem venosa cortical. Ocorreu resolução espontânea da fístula, confirmada por RM, em 2 doentes com FAVd cognard I e IIa. Sete doentes foram submetidos a embolização, com exclusão total da fístula em 4 doentes e melhoria sintomática em 3. Um doente com FAVd da tórula, cognard IIa+b, necessitou de múltiplas embolizações, sem ter sido possível exclusão total da fístula. Registou-se uma intercorrência após angiografia diagnóstica e uma intercorrência após angiografia terapêutica. Todos os doentes foram referenciados à consulta de Neurologia/Vasculares com uma média de *follow-up* de 62,8 ± 44,6 meses. Os sintomas mais reportados no *follow-up* foram acúfeno e cefaleia.

Conclusão: A coorte apresentada reflete a heterogeneidade associada às FAVd em termos de sintomatologia, arquitetura vascular, evolução e resposta terapêutica.

D. Vasculares

CO-029 - CAMALEÕES: QUANDO DOENÇAS COMUNS SE DISFARÇAM DE RARIDADES

Henrique Nascimento¹; Maria Carlos Ferreira¹; Liliana Igreja²; Rodrigo Batata³; Miguel Mendonça Pinto^{1,4}; Ricardo Taipa^{1,4,5}; Rui Felgueiras¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (ICBAS-UP), Porto, Portugal

Introdução: Os vasos do SNC podem sofrer lesões de diversas causas, incluindo inflamatórias/infeciosas, genéticas, tóxicas, ou mais habitualmente como resultado crónico do efeito dos fatores de risco vasculares. No adulto jovem, sobretudo perante quadros rapidamente progressivos, tudo se torna mais complexo.

Casos Clínicos:

Caso 1 - Homem de 38 anos, com dislipidemia e obesidade, sem hipertensão arterial conhecida, foi admitido por hemorragia profunda extensa direita. A etiologia inicialmente proposta foi hipertensiva, pela localização, perfil agudo hipertensivo de difícil controlo e lesão de órgãos alvo a nível renal e cardíaco. Necessitou de suporte ventilatório nos primeiros dias e teve um despertar de sedação difícil. A repetição da imagem por RM uns dias depois revelou, além da sequele hemorrágica, múltiplas lesões cerebrais isquémicas recentes e microhemorragias bilaterais. O doente realizou PET que não sugeriu a presença de vasculite sistémica. Fez então biópsia cerebral que revelou alterações ateroscleróticas, sem sinais de vasculite. O painel genético para doença de pequenos vasos foi negativo.

Caso 2 - Homem de 60 anos, com histórico de hipertensão arterial e dislipidemia, apresenta deterioração cognitiva, associada a disartria, síndrome tetra-piramidal e marcha atáxica com cerca de meio ano de evolução. Realizou duas ressonâncias magnéticas, a primeira no início das queixas com moderada carga vascular, sem lesões agudas, e a segunda meio ano depois com agravamento significativo da carga vascular isquémica e microhemorrágica, com lesões com restrição na difusão. Realizou angiografia que revelou múltiplas estenoses intracranianas. Fez então biópsia cerebral que revelou sinais de aterosclerose e angiopatia amilóide, sem sinais de vasculite.

Conclusão: Na ausência de estudo histológico, ambos os casos sugeriam tratar-se de vasculites do SNC. Na nossa opinião, é muito importante ter informação da biópsia cerebral, antes de iniciar e perpetuar um tratamento imunossupressor. Sabendo que a biópsia pode não ser 100% informativa, nestes casos provavelmente evitou acréscimo de iatrogenia.

D. Vasculares

CO-030 - ANGIOPATIA AMILÓIDE: CRITÉRIOS DE BOSTON 2.0 APLICADOS À PRÁTICA CLÍNICA

Marta Magriço¹; Vítor Mendes Ferreira¹; Danna Krupka¹; André Caetano^{1,2}; João Pedro Marto^{1,2}

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

Introdução: Os critérios de diagnóstico para Angiopatia Amilóide Cerebral (CAA) foram recentemente revistos em 2022 de modo a incluir novos marcadores imagiológicos, como as alterações da substância branca e os espaços perivasculares e deste modo aumentar a sensibilidade diagnóstica.

O objetivo foi a comparação dos critérios de Boston 2.0 e Boston Modificados na prática clínica

Métodos: Foram incluídos doentes admitidos no Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, com o diagnóstico de hemorragia lobar primária ou hemorragia subaracnoideia não aneurismática de 01/01/2015 a 31/12/2022. Foram excluídos doentes com idade inferior a 50 anos, com outras causas identificadas para a hemorragia ou que não realizaram ressonância magnética de crânio durante a investigação complementar. A cada doente foram aplicados os critérios de Boston modificados e os critérios de Boston 2.0.

Resultados: Foram incluídos 49 doentes, com uma idade

média de 76 anos, 24 (49%) do sexo feminino. Ao aplicar os critérios de Boston modificados identificaram-se 17 doentes com CAA possível, 24 com CAA provável e 8 sem critérios CAA. Após aplicar os critérios Boston 2.0, identificámos 7 novos casos de CAA e 6 doentes passaram de CAA possível para provável, (% da amostra alterações). Dos 7 novos casos identificados o diagnóstico foi feito com base no critério de idade em 3 doentes e 4 doentes pela presença de hemorragia subaracnoideia da convexidade isolada. Dos 6 doentes reclassificados como CAA provável identificou-se a presença de hiperintensidades da substância branca em associação com hematoma lobar isolado como o principal motivo de reclassificação.

Conclusão: A aplicação dos critérios de Boston 2.0 na nossa coorte permitiu a identificação de 7 casos adicionais de CAA e a reclassificação de 6 doentes. A utilização sistemática dos novos critérios de diagnóstico poderá contribuir para a identificação precoce de casos de CAA, com importantes implicações na estratégia terapêutica e prognóstica destes doentes.

D. Desmielinizantes

CO-031 - EFFECTIVENESS OF ANTI-CD20 THERAPIES AFTER NATALIZUMAB

Carolina Cunha¹; **Sara Matos**¹; **Inês Carvalho**¹; **João Cardoso**²; **Isabel Campelo**²; **José Feio**²; **Sónia Batista**^{1,3}; **Carla Nunes**¹; **Carmo Macário**¹; **Lívia Sousa**¹; **Inês Correia**^{1,3}

1-Neurology Department, Coimbra Hospital and University Centre; 2-Hospital Pharmacy Department, Coimbra Hospital and University Centre; 3-Faculty of Medicine of the University of Coimbra

Introduction: Natalizumab is a highly-effective MS treatment with a high risk of developing PML in JCV-positive patients. Switching to other treatments is frequently necessary, despite the risk of increasing disease activity, even with other highly-effective treatments, as anti-CD20 therapies.

We aimed to evaluate the effectiveness of anti-CD20 therapies after natalizumab.

Methods: Retrospective study, including MS patients that switched from natalizumab to anti-CD20 therapies: rituximab(RTX), ocrelizumab(OCR) and ofatumumab(OFA). Collected demographic, clinical and safety data.

Results: Included 59 patients, 69.5% female, 91.5% RRMS, with mean age at natalizumab switch of 39.33 years.

In the RTX subgroup (n=23), 21.7% switched due to inefficacy. After a mean treatment duration of 48.57 months, there was significant reduction in annualized relapse rate (ARR, 0.65 vs 0.08, $p=0.007$), but 43.5% showed disease activity after a mean time of 15.2 months. There was no disability progression in 73.9%, however at the end of follow-up there was a significant increase in mean EDSS(3.65 vs 5.15, $p=0.022$). Disability progression was relapse activity independent (PIRA) in half the patients. RTX was stopped in 39.1% of the patients, 66.7% due to inefficacy. In the OCR subgroup (n=29), most patients switched for safety concerns (96.6%). After a mean treatment duration of 18.79 months, only 13.8% showed disease activity after a mean time of 18 months. There were no significant changes in ARR (0.03 vs 0.07), or EDSS (2.4 vs 2.52), with disability worsening reported in 10.3% of patients, all related to PIRA. OCR was stopped in 13.8%, due to inefficacy (50%). In the OFA subgroup (n=7), all cases switched for safety concerns. After a mean treatment duration of 6.86 months, there were no relapses reported and no significant changes in mean EDSS (2.0 vs 2.14), with PIRA reported in 1 patient. All patients continue OFA.

Conclusion: In our population, anti-CD20 therapies were effective treatment options after natalizumab. With a very low

ARR reported in all subgroups, the main reason for EDSS progression was PIRA.

D. Desmielinizantes

CO-032 - CONHECIMENTOS, OPINIÕES E ADESÃO DAS MULHERES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA A RASTREIOS DO CANCRO DA MAMA E DO COLO DO ÚTERO

Joana Moniz Dionísio¹; **Ángela Timóteo**²; **Sofia Silva**¹; **Miguel Saianda Duarte**²; **Lia Leitão**¹; **Ana Arraiolos**²; **Carina De Almeida**²; **Paulo Faria De Sousa**²; **José Vale**²; **Mariana Santos**¹
1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo; 3-USF Alphamouro

Introdução: A imunossupressão determinada pelas terapêuticas modificadoras de doença (TMD) utilizadas na esclerose múltipla (EM) pode associar-se a aumento do risco neoplásico, pelo que a vigilância oncológica deve ser promovida. O acesso aos rastreios é condicionado por vários fatores.

O objetivo foi avaliar a adesão aos rastreios do cancro da mama (RCM) e do colo do útero (RCCU) numa população com EM.

Metodologia: Estudo observacional transversal baseado no preenchimento de questionário anónimo online por mulheres com síndrome clínico isolado sob TMD ou EM, de 18-70 anos, acompanhadas em dois hospitais. Estatística descritiva (SPSS®).

Resultados: Enviados 448 questionários, taxa de resposta 40.9% (N=183). Mediana de idade 45 anos (IQR=17). Ensino secundário ou superior em 88,5% (N=161). Quarenta por cento (N=70) sob TMD de moderada eficácia e 46,3% (N=81) de elevada eficácia. Quatro doentes com história de CM, quatro de CCU e doente histerectomizada excluídas da análise.

Na faixa etária prevista pelo RCM (N=49), apesar de um terço desconhecer *timing* e periodicidade, apenas quatro doentes não o realizaram nos últimos dois anos (taxa de adesão 91,8%); sem relação com escolaridade, tipo de EM, terapêutica ou acesso a MGF. A maioria (95,9%) acredita que o RCM é muito importante, independentemente de ter EM.

RCCU realizado nos últimos cinco anos em 87,7% [média 1,14 anos (DP 1,35)], sem fatores influenciadores identificados. A maioria (92,9%) considera o RCCU importante independentemente de ter EM, e apenas três doentes o definiram como não prioritário por terem outros problemas de saúde.

Conclusão: Comparativamente aos dados da DGS (2020: adesão RCM 61,1%, RCCU 88,4%), constatámos adesão mais alta ao RCM e sobreponível ao RCCU. Saliencia-se a importância do acesso aos rastreios oncológicos como parte da estratégia de mitigação de risco das TMD. Destacamos a pertinência deste estudo por não existirem dados epidemiológicos em mulheres com EM neste âmbito.

D. Desmielinizantes

CO-033 - DIFFERENT MECHANISMS OF BRAIN ATROPHY IN MS PATIENTS: VASCULAR RISK FACTORS VERSUS DISEASE PROGRESSION

Catarina Fernandes¹; **Ricardo Pires**²; **Irina Santos**³; **Rita Machado**¹; **Carla Cecília Nunes**¹; **Inês Correia**¹; **Maria Do Carmo Macário**¹; **Inês Baldeiras**⁴; **Daniela Pereira**²; **Isabel Santana**^{1,4}; **Sónia Batista**^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neuroradiologia Funcional, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-CNC Center for Neuroscience and Cell Biology, Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introduction: Heterogenous patterns of grey matter (GM) atrophy in Multiple Sclerosis (MS) patients have been described, with thalamic atrophy recognized as occurring very early in disease evolution. Different mechanisms linked to MS-pathology have been proposed to explain brain atrophy, but vascular disease risk factors (VdRF) might also play an important role.

We aimed to value the association between thalamus and other brain volumes with serum biomarkers and VdRF to understand the underlying mechanism of brain atrophy in MS.

Methods: Patients with early relapsing-remitting MS (RRMS) were enrolled and underwent neuropsychological evaluation, brain MRI with automated volumetric analysis by AssemblyNet and measurement of serum neurofilaments (sNfL) and GFAP (sGFAP) using Single Molecule Array (SiMoA) assay.

Results: We included 22 patients with RRMS, 72.7% female with a mean age of 31.2 years. The mean disease duration was 17.8 months and the median baseline EDSS was 2.0 points. Patients with lower thalamus volume had low performance in BICAMS-SDMT ($p=0,018$; $R=0,498$). Thalamic volume was correlated with sGFAP concentration ($p=0,019$; $R=-0,497$) but not with the sNfL levels. No association was found with sGFAP and sNfL with other brain volumes. In terms of VdRF, nine patients (40.9%) had at least one and showed lower GM volumes ($p=0,017$) due to cortical GM volume loss ($p=0,003$). Also, a correlation was found between body mass index (BMI) and cortical GM volume ($p=0,034$; $R=-0,464$). However, vascular risk factors, including higher BMI, were not correlated with thalamus or sub-cortical GM volume.

Conclusion: Our study suggests that different mechanisms may contribute to brain atrophy in MS. Thalamus atrophy seems to be related more specifically with MS-related pathology, showing a strong correlation with serum biomarkers of disease progression (sGFAP) and not depending on VdRF, while cortical GM atrophy is strongly associated with concomitant VdRF.

D. Desmielinizantes

CO-034 - FATORES PREDITORES DA TRANSIÇÃO PARA ESCLEROSE MÚLTIPLA SECUNDÁRIA PROGRESSIVA

Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; Ana Sousa¹; Teresa Griné¹; Cláudia Mateus¹; Susana Encarnação¹; Isabel Silva¹; Catarina Santos¹; Inês Gomes¹; João Sequeira¹; Carlos Capela¹; Filipa Ladeira¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A transição para a Esclerose Múltipla Secundária Progressiva (EMSP), com progressão da incapacidade independente da atividade de surtos, pode não ser reconhecida. Até recentemente, a EMSP era como um segundo diagnóstico, mais debilitante, pela ausência de terapêutica dirigida. Hoje, novas armas terapêuticas para esta fase exigem um investimento na sua deteção, através da definição de critérios precisos e consensuais, e identificação de doentes em risco. O objetivo foi compreender que fatores, numa fase precoce da doença, podem prever a transição para EMSP.

Metodologia: Foram estudados casos de EMSP com número de admissão mais recente num centro de EM e controlos

aleatórios de EM Surto-Remissão (EMSR) quanto a: atraso diagnóstico, características sociodemográficas, comorbilidades, clínica inaugural, precoce, e atual, estratégia terapêutica inicial, e alterações imagiológicas, e realizada uma regressão de Cox.

Resultados: Foram incluídas 108 pessoas: idade média de 53,52($\pm 12,22$) anos, 85 mulheres, 60 EMSP e 48 EMSR. A transição para EMSP ocorreu após 15,00($\pm 7,72$) anos, com um atraso diagnóstico de 1,63($\pm 3,98$) anos. No momento do diagnóstico de EMSR, a idade (HR 1,055; 1,022-1,089; $p < 0,001$), o EDSS (HR 1,598; 1,117-2,286; $p = 0,010$), a recuperação incompleta do 1º surto (HR 2,108; 1,005-4,420; $p = 0,048$), e a necessidade de terapêutica intensiva precoce (HR 6,065; 1,739-21,267; $p = 0,005$) foram fatores preditores de EMSP, num tempo médio de seguimento de 12,98 anos. Hábitos de estilo de vida, o atraso no diagnóstico e as restantes características clínicas e imagiológicas inaugurais não foram preditores de EMSP.

Conclusão: Os fatores preditores identificados neste estudo consolidam a literatura existente, e potencializam novas perspectivas para intervenções oportunas e personalizadas, há muito desejadas no tratamento da EMSP. Por outro lado, observa-se que a falta de critérios sólidos de EMSP contribui para o seu subdiagnóstico. A prevalência da EMSP está a aumentar e é urgente compreendê-la para melhorar a qualidade de vida das pessoas com EM.

Agradecimentos: Professora Doutora Joana Guimarães.

D. Desmielinizantes

CO-035 - ALTERAÇÃO DA COGNIÇÃO SOCIAL EM FASE INICIAL DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Renato Oliveira¹; Gonçalo Diniz De Pinho¹; Dina Silva¹; Catarina Chester¹; Inês Brás Marques¹

1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: As pessoas com Esclerose Múltipla (EM) podem apresentar alterações da cognição social (CS), que engloba as operações mentais subjacentes às interações sociais, incluindo a percepção, interpretação e geração de respostas às intenções, disposições e comportamento dos outros. Contudo, as alterações da CS estão ainda pouco caracterizadas nas fases iniciais de EM.

Neste estudo transversal pretendeu-se avaliar as alterações da CS numa população de doentes com EM surto-remissão (EMSR) em fase inicial (<5 anos). Adicionalmente avaliou-se a associação entre CS e outras funções cognitivas, sintomas neuropsiquiátricos, qualidade de vida (QV) e características clínicas.

Métodos: Foram incluídos 38 doentes com EMSR (média de idades 34,8 \pm 8.7 anos, 78.9% do sexo feminino, duração média da doença 1.9 \pm 1.3 anos, mediana de EDSS 1.8) e 38 controlos emparelhados para sexo, idade e escolaridade. Todos realizaram avaliação clínica e avaliação neuropsicológica formal. A avaliação da CS incluiu teste de reconhecimento de emoções faciais (FER) através do *Emotion Recognition Task*; avaliação da teoria da mente (ToM) afetiva através do teste *Reading the Mind in the Eyes*; avaliação da ToM cognitiva utilizando o teste *Faux Pas*. Também se avaliou a depressão, ansiedade, fadiga e QV.

Resultados: 34.2% dos doentes com EMSR apresentaram alterações da CS. Os doentes apresentaram resultados inferiores aos controlos na avaliação da ToM cognitiva e afetiva. Não se verificou diferença significativa relativamente ao FER. A ToM cognitiva e FER correlacionaram-se com outras funções cognitivas, mas esta associação não se verificou para a ToM afetiva. O único fator clínico associado a alteração da CS foi a baixa QV.

Conclusão: Existe compromisso da CS numa percentagem significativa de pacientes com EM surto-remissão em fase inicial, nomeadamente defeitos na ToM. Enquanto a ToM cognitiva e FER apresentaram correlação com outros resultados cognitivos, a ToM afetiva parece ser independente das outras funções cognitivas.

D. Desmielinizantes

CO-036 - ANALYSING B-CELL DEPLETION KINETICS AND CLINICAL OUTCOMES OF ANTI-CD20 ANTIBODIES (OCRELIZUMAB VS. RITUXIMAB) IN MULTIPLE SCLEROSIS

Alexandre Roldão Alferes²; Inês Correia^{1,2}; Carla Cecília Nunes²; Carmo Macário^{1,2}; Artur Paiva³; Sónia Batista^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Unidade de Gestão Operacional de Citometria do Serviço de Patologia Clínica Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Background: Monoclonal anti-CD20 antibodies (rituximab and ocrelizumab) deplete B-lymphocytes from the pre-B stage to the mature B stage, and are used for multiple sclerosis (MS) treatment. Notwithstanding targeting the same antigen, there is some evidence suggesting more pronounced effects on B-cells for ocrelizumab. However, few studies directly compare rituximab and ocrelizumab for their mechanism of action and clinical effects.

We aimed to compare rituximab and ocrelizumab effects on overall lymphocyte levels and subpopulations over 12 months in MS patients and explore possible clinical correlates.

Methods: We included 107 patients with MS, treated with rituximab (n=84) or ocrelizumab (n=23). We used flow cytometry in the peripheral blood to count total lymphocytes and B-lymphocytes subpopulations, before treatment and after 6 and 12 months.

Results: After 6 and 12 months, patients treated with Rituximab and Ocrelizumab were similar in total B-cell count and in all B-cell subpopulations except for Naïve B-cells at 6 months ($p < 0,001$) and at 12 months ($p = 0,001$) and Memory B-cells at 12 months ($p = 0,002$).

Regarding EDSS progression, relapse occurrence and treatment discontinuation rate, no significant differences between the two treatment groups were found.

In the whole sample, total B-cell count after 12 months of treatment was significantly lower in patients with treatment discontinuation due to infectious complications ($p = 0,024$) and with EDSS progression ($p = 0,014$). Naïve and Imature B-cells counts after 12 months were also significantly lower in patients with EDSS progression ($p = 0,014$ and $p = 0,006$ respectively).

Conclusion: In our study, both anti-CD20 treatments equally decreased total B-cell counts in the peripheral blood but had slight differences on lymphocyte subpopulations, mainly Naïve and Memory B-Cells. However, no between-treatment difference in clinical outcomes was found.

B-cell subpopulation counts may be used as predictors of disability progression and infectious adverse events.

Neuropediatria

CO-037 - USO DE PLASMAFERESE NO TRATAMENTO DE DOENÇAS NEUROIMUNES EM IDADE PEDIÁTRICA

Ana João Marques¹; Sónia Figueiroa²; Cristina Garrido²; Raquel Samões³; Ernestina Santos³; Joana Martins²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes

e Alto Douro (CHTMAD); 2-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN); 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução: A plasmaferese (PLEX) é uma opção de tratamento para doenças neuroimunes com resposta terapêutica insuficiente a corticoterapia. Na população pediátrica, com especificidade epidemiológica e clínica, a consideração e conhecimento desta técnica é essencial.

Estudar o uso de PLEX em doenças neuroimunes em população pediátrica num centro pediátrico terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo das variáveis sociodemográficas e clínicas dos doentes pediátricos submetidos a PLEX em contexto de patologia neuroimune entre 2018 e Junho/2023.

Resultados: Identificaram-se 10 casos em que PLEX foi usada. A patologia mais prevalente foi doença anti-MOG (MOGAD) em 6 doentes, seguida da encefalite anti-NMDA (2 casos) e a neuromielite óptica anti-AQP4 (NMO AQP4) e síndrome de Guillain-Barré (SGB) em 1. A mediana de idades ao diagnóstico/tratamento foi de 10.9 anos (3-17) com 60% de sexo feminino. Mediana de dias entre início de sintomas e PLEX foi 14 (6-41). Em 6 casos havia sido tentada uma terapêutica anteriormente – imunoglobulinas ou corticoterapia – e 4 doentes foram submetidos a ambos os tratamentos previamente. Todos os doentes foram submetidos a 1 ciclo de PLEX, cada um com mediana de 6 sessões (5-8), em dias alternados. Não houve complicações significativas do procedimento em nenhum caso. Aplicando a Escala de MRS modificada, à data de início de PLEX, observava-se um score mediano de 4 (3-5) traduzindo incapacidade relevante. Após o ciclo (2 a 4 semanas depois término) o score mediano ficou-se pelos 2 (1-3). Em todos os doentes assistiu-se a melhoria: em 20% marcada (redução de 3 pontos no score), 30% moderada (redução de 2 pontos no score) e nos restantes, ligeira (redução de 1 ponto). Os casos de melhor resposta tratavam-se de 1 MOGAD e 1 NMO-AQP4.

Conclusão: A plasmaferese é um procedimento seguro neste grupo etário, obtendo-se melhoria clínica em todos os doentes, sendo esta marcada em 1/5 casos.

D. Metabólicas

CO-038 - MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE DÉFICE DO TRANSPORTADOR DE GLUCOSE TIPO 1 (SD-GLUT1)

José Miguel Alves¹; João Durães^{1,2,3}; Rita Machado¹; Fabiana Ramos^{2,3,4}; Sara Ferreira^{3,4,5}; Ana Morgadinho¹; Luísa Diogo^{3,4,5}; Maria Carmo Macário^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-MetabERN; 4-Serviço de Genética, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Centro de Desenvolvimento da Criança-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A síndrome de défice do transportador de glucose tipo 1 (SD-GLUT1) é uma doença neurometabólica rara, mas tratável e heterogénea. As manifestações clínicas mais comuns são: epilepsia, disfunção cognitiva, microcefalia adquirida e distúrbios complexos do movimento (ataxia, coreia e distonia), persistentes ou paroxísticos.

Pretendeu-se a caracterização clínica de doentes com SD-GLUT1.

Metodologia: Análise retrospectiva dos registos clínicos dos doentes com SD-GLUT1 confirmada geneticamente seguidos no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

Resultados: Foram avaliados dez doentes (sexo masculino/feminino: 1/1) de cinco famílias distintas, sendo três crianças e sete adultos. A idade média de início dos sintomas foi de 5,8 anos (intervalo de confiança (IC) de 95%: 2,3-9,2), e a duração média da doença de 17,4 anos (IC 95%: 6,8-27,9). O tempo médio entre o início dos sintomas e o diagnóstico foi de 13,4 anos (IC 95%: 2,2-24,5). A disfunção cognitiva foi a manifestação mais comum, afetando 70% dos pacientes, seguida das discinesias paroxísticas (50%), convulsões (40%), ataxia (30%), microcefalia (20%) e distúrbios psiquiátricos graves (20%). Foi realizada punção lombar em cinco pacientes (50%), que revelou uma concentração de glicose no líquido cefalorraquidiano (LCR) abaixo de 60 mg/dL em todos os casos. A concentração média de glicose no LCR foi de 43,6 mg/dL (IC 95%: 35,4, 51,9). Quatro pacientes (40%) cumpriam uma dieta cetogénica, que apresentou resultados terapêuticos significativos. Todos os doentes "index" foram diagnosticados através da análise de sequenciação do exoma.

Conclusão: Verificou-se um atraso considerável no diagnóstico, possivelmente devido à heterogeneidade clínica e ao facto de se manifestar com sintomas comuns e transversais a outras patologias. A dieta cetogénica demonstrou ser benéfica e, embora não seja a solução ideal, é atualmente a única opção de tratamento disponível. Assim, destacamos a importância do reconhecimento precoce desta doença tratável, visando fornecer um aconselhamento adequado às famílias e melhorar o prognóstico.

D. Metabólicas

CO-039 - FENÓTIPO NEUROLÓGICO DOS DOENTES COM ALFA-MANOSIDOSE EM PORTUGAL

Maria Macário¹; Catarina Fernandes¹; Marina Magalhães²; Ana Cristina Ferreira³; Patricia Janeiro⁴; Anabela Oliveira⁵; Eugénia Pinto⁶; Lucia Lacerda⁶; Carla Caseiro⁶; Luísa Diogo⁷; Maria João Malaquias²; Jorge Oliveira⁸; Maria João Freixo⁸; João Durães¹
1-Neurologia, Centro Hospitalar e universitário de Coimbra, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Coimbra, Portugal; 2-Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3-Pediatria, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4-Pediatria, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 5-Medicina Interna, Centro Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 6-Unidade de Bioquímica e Genética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal; 7-Pediatria, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 8-Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Introdução: A alfa-manosidose (AM) é uma doença lisossómica, ultra rara, causada por deficiência na alfa-manosidase e no gene *MAN2B1*. Com a disponibilidade de tratamento enzimático de substituição com velmanase alfa (VA), para além do transplante de células estaminais, diagnosticar novos doentes é uma prioridade.

Caraterização dos sintomas neurológicos dos doentes com AM em Portugal seguidos nos Centros de Referência de Doen-

ças Hereditárias do Metabolismo (CR).

Métodos: Estudo multicêntrico nacional que inclui doentes com AM seguidos nos CR em Portugal. Todos os CR foram contactados. Recolheram-se dados demográficos, início sintomas, diagnóstico, sintomas neurológicos atuais, caracterização genética e tratamentos.

Resultados: Incluímos 10 doentes (7 sexo masculino) com média de idades de 25 anos (IQR 19-34), início dos sintomas aos 2 anos (IQR 1-4) e o tempo para diagnóstico de 7 anos (IQR 6-27). Clinicamente 7 doentes têm fenótipo 2 e 3 o fenótipo 1. Todos os doentes têm dismorfismo facial, diferentes graus de défice intelectual e surdez neurosensorial. Neurologicamente: apenas um doente não tem défices neurológicos; sinais piramidais: 7 têm hiperreflexia e 4 fraqueza; extrapiramidais: 3 têm distonia e 1 movimentos coreicos; cerebelosos: 4 são assintomáticos e os outros têm vários graus de ataxia da marcha e apendicular. 2 doentes usam cadeira de rodas e os restantes estão ambulatorios. Os achados osteoarticulares vão desde escoliose, instabilidade ligamentar (sobretudo joelhos) e disostose multiplex. 5 fazem VA e 1 foi submetido a transplante células hematopoiéticas.

Conclusão: Apesar da AM apresentar uma grande variabilidade fenotípica, o tratamento precoce com transplante de células hematopoiéticas associou-se a um melhor prognóstico na vida adulta. A disponibilidade recente de VA, e o diagnóstico precoce desta entidade irá redefinir o prognóstico. Além do défice intelectual os sintomas neurológicos mais comuns são de ataxia da marcha ou apendicular, pelo que esta doença deve ser incluída no estudo das ataxias.

Cefaleias

CO-040 - AVALIAÇÃO DE PREDITORES DE BOA RESPOSTA AOS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP

Vitor Mendes Ferreira¹; Gonçalo Cabral¹; Miguel Serôdio¹; André Caetano^{1,2}; Miguel Viana-Baptista^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: Os anticorpos anti-CGRP são fármacos altamente eficazes como tratamento preventivo em doentes com enxaqueca refratária aos fármacos orais. Contudo, atendendo aos custos elevados e ao facto de nem todos os doentes com enxaqueca responderem a esta terapêutica, torna-se essencial a identificação de preditores de boa resposta.

Caracterizar a população de respondedores e não-respondedores, e identificar potenciais preditores de boa resposta à terapêutica com anticorpos monoclonais anti-CGRP.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com base em registos de doentes seguidos num centro terciário por enxaqueca episódica ou crónica refratária, que iniciaram tratamento com anticorpos anti-CGRP entre 04/2021-04/2023. As múltiplas variáveis foram comparadas entre o grupo de respondedores (definido como uma redução $\geq 50\%$ dos dias de cefaleia mensal aos 3 meses) e de não-respondedores. Foram realizadas regressões logísticas para avaliar potenciais preditores de boa resposta.

Resultados: Foram incluídos 36 doentes, 88,9% do sexo feminino e com idade média de início de terapêutica com anti-CGRP de 45,1 \pm 10,7 anos. Destes, 17 doentes foram diagnosticados com enxaqueca episódica e 19 com enxaqueca crónica. Relativamente ao anticorpo utilizado, 17 doentes iniciaram

erenumab 70mg (47,2%) e 19 doentes fremanezumab 225mg (52,8%), sendo que em 25 doentes (69,4%) se verificou uma boa resposta à terapêutica. Foi realizada uma comparação dos grupos respondedores e não-respondedores com múltiplas variáveis demográficas e clínicas, sendo que o modelo de regressão logística multivariada incluindo idade de início de anti-CGRP e presença de fatores de risco vasculares demonstrou que a ausência de fatores de risco vasculares é um preditor de boa resposta à terapêutica com anticorpos monoclonais (OR 8,814, CI 1,126-68,97, *p-value* 0,038).

Conclusão: Na nossa amostra, a ausência de fatores de risco vasculares está associada a uma melhor resposta à terapêutica com anticorpos anti-CGRP. Esta associação não se encontra previamente reportada na literatura e deve ser considerado como preditor de resposta nestes doentes.

Cefaleias

CO-041 - O PAPEL DA ESTENOSE DE SEIOS VENOSOS NA FISIOPATOLOGIA E RESPOSTA AO TRATAMENTO MÉDICO DA HIPERTENSÃO INTRACRANIANA

Carolina Gavancho¹; **Miguel Pimenta**¹; **Mariam Cazola**¹; **José Rosa**¹
1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa, Portugal.

Introdução: A estenose de seios venosos (ESV) é descrita na hipertensão intracraniana idiopática (HII), não estando estabelecida como elemento causal ou secundário na fisiopatologia da mesma.

Caracterizar a ESV na hipertensão intracraniana em geral, a sua relação com a pressão de abertura do LCR e a resposta clínica após terapêutica médica.

Metodologia: Foram analisados 21 doentes internados no serviço de Neurologia do CHULC entre janeiro de 2016 e julho de 2023 com hipertensão intracraniana (19 com HII e 2 com hipertensão secundária). Utilizando o software SPSS, realizou-se a análise descritiva das variáveis e aplicaram-se os testes de Qui Quadrado, Shapiro-Wilk, Mann-Whitney e T de Student.

Resultados: Foi identificada ESV em 19% dos 21 doentes ($n = 4$), metade deles no seio transversal e metade na transição seio transversal-sigmoidal, bilateralmente. A mediana da pressão de abertura na amostra total foi 32,67 cm H₂O, 28,33 no grupo com ESV e 35,00 no grupo sem ESV, sugerindo um impacto da ESV na pressão de abertura ($p = 0,017$). Verificou-se igualmente correlação entre a presença de ESV e ausência de melhoria clínica após terapêutica médica ($p = 0,018$). Não se identificaram diferenças estatisticamente significativas na pressão de abertura ou na resposta à terapêutica médica entre o grupo com estenose dos seios transversos e o grupo com estenose da transição seio transversal-sigmoidal. Também não se verificou associação estatisticamente significativa entre a presença de ESV na HII, por oposição a causas secundárias.

Conclusão: A presença de ESV parece associar-se a resposta clínica menos favorável à terapêutica médica da hipertensão intracraniana. Neste estudo não foi possível estabelecer uma clara relação entre a presença de ESV e a fisiopatologia desta entidade. O papel da ESV deve ser melhor explorado, com vista a esclarecer este impacto fisiopatológico e apurar o potencial terapêutico do stenting nos seios estenosados.

Cefaleias

CO-042 - A ENXAQUECA PARA ALÉM DA CEFALeia: IMPACTO DOS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP NA FASE PÓS-DRÓMICA

Catarina Fernandes¹; **José Miguel Alves**¹; **Isabel Costa**¹; **Ana Maduro**¹; **Florbela Magalhães**¹; **Helena Gens**¹; **Isabel Luzeiro**^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Escola Superior de Tecnologia e Saúde de Coimbra

Introdução: A crise de enxaqueca pode ser dividida em quatro fases: fase prodrómica, aura, cefaleia e fase pós-drómica. Esta última é das menos estudadas, contudo é uma das fases mais incapacitantes para os doentes.

Caracterizar a fase pós-drómica nos doentes sob anticorpo monoclonal anti-CGRP (mAbs) e avaliar o impacto do tratamento nos sintomas pós-drómicos.

Metodologia: Estudo transversal em doentes com enxaqueca e sob tratamento preventivo com mAbs. Analisados dados demográficos, clínicos e de resposta ao tratamento, obtidos através de questionários clínicos e calendário de cefaleias.

Resultados: Incluídos 49 doentes com idade média de 45,1±11,4 anos, 83,7 % do género feminino e 79,6 % com diagnóstico de enxaqueca crónica. A grande maioria (95,9%) reportou pelos menos um sintoma pós-drómico, os mais frequentes foram sensibilidade à luz (78,7%) e ao som (72,3%), com impacto nas atividades de vida diária (AVDs) em 81,6%. Em 76,6% ocorreram em mais de metade das crises e em 34,1% duraram mais do que 24 horas. A medicação abortiva parece influenciar a duração da fase pós-drómica, reduzindo-a em 73,5% dos doentes. O tratamento com mAbs demonstrou eficácia em 71,4% e com o início do fármaco foi reportada uma melhoria da fase pós-drómica em 85,7% dos doentes, com diminuição na frequência (67,3%) e duração (61,2%) dos sintomas. Aqueles que mais melhoraram foram as náuseas/vómitos (64,3%) e a sensibilidade à luz (56,8%). Após este tratamento, apenas 36,7% mantinha impacto negativo nas AVDs. O número de dias de enxaqueca por mês e a intensidade severa não pareceram influenciar o número de sintomas pós-drómicos ($p=0,907$ e $p=0,171$, respetivamente).

Conclusão: Os sintomas pós-drómicos são muito frequentes, nomeadamente a hipersensibilidade a estímulos sensoriais, e ocorrem na maioria das crises. Com os mAbs, não há apenas um benefício na redução da frequência/intensidade da cefaleia, mas também parece existir um impacto independente nos sintomas pós-drómicos.

Cefaleias

CO-043 - AFERIÇÃO DA ESCALA MIBS-4 NA POPULAÇÃO PORTUGUESA

Sofia Malheiro¹; **Filipa Sotero**²; **Beatriz Nunes Vicente**²; **Isabel Pavão Martins**²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN)

Introdução: A enxaqueca é a doença neurológica mais frequente e a principal causa de incapacidade abaixo dos 50 anos. Tem sido reconhecido que o peso da enxaqueca não se limita aos períodos de crise. A imprevisibilidade das crises interfere

com a programação da vida dos doentes e a sua antecipação associa-se também a sofrimento.

Adaptar e aferir para a população portuguesa de uma escala do impacto inter-crítico da enxaqueca (MIB4).

Métodos: Após tradução e retroversão da escala original foi obtida uma versão de consenso. A escala foi aplicada a uma amostra de doentes com enxaqueca seguidos em consulta, e comparada com o impacto das crises na vida diária, com a qualidade de vida e depressão/ansiedade.

Resultados: Foram avaliados 118 doentes, 110 mulheres, com uma média de idades de 44,9 anos (DP=11,9), com enxaqueca episódica (38%) ou crónica (62%). A escala apresentou uma boa consistência interna (alfa de Cronbach = 0,84) e uma boa correlação com o impacto das crises (MIDAS/HALT; $r=0,295$, $p=0,003$), com a qualidade de vida (SF12; $r=0,428$; $p<0,001$) e com a depressão e ansiedade (HADs; $r=0,47$, $p<0,00$).

Conclusão: Nesta análise verificou-se que a versão portuguesa da Mibs4 tem boas propriedades psicométricas. Serão colhidos mais dados a nível nacional e avaliada a consistência teste-reteste.

Cefaleias

CO-044 - OSTEOMIELITE SECUNDÁRIA A PROCEDIMENTO DENTÁRIO COMO CAUSA RARA DE NEURALGIA DO TRIGÉMIO

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Sofia Nunes Oliveira¹; Ana Calado¹; Martin Lauterbach¹; Nuno Inácio¹

1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: A neuralgia do trigémio secundária ocorre em cerca de 15% dos doentes. Excluindo os casos resultantes de contacto neurovascular, as patologias mais frequentemente associadas são a esclerose múltipla, tumores ou alterações estruturais da base do crânio, sendo raras as causas infecciosas.

Caso Clínico: Homem de 83 anos, com quadro de dor hemifacial direita, com cerca de um mês de evolução, envolvendo sobretudo região peri-auricular e território V2 e V3 homolateral, diária, tipo “choque”, intensidade severa, com duração de segundos a minutos, com múltiplos episódios ao longo do dia, interferindo com o sono, sem alívio relevante com analgésicos. Referia procedimento dentário três dias antes do início da dor. RM-CE não demonstrou alterações e analiticamente destacava-se VS 80 mm/h e PCR 12 mg/dL. Foram instituídos múltiplos tratamentos (carbamazepina, eslicarbazepina, pregabalina, lacosamida, baclofeno e toxina botulínica), verificando-se sempre resposta inicial transitoriamente satisfatória, com posterior agravamento. Dada a ausência de melhoria e persistência de parâmetros inflamatórios elevados, efetuou biópsia das artérias temporais, a qual excluiu arterite de células gigantes. Dada a atipia da dor e ausência de resposta à terapêutica, repetiu RM-CE e face, que evidenciou lesão infiltrativa paramediana direita do cavum faríngeo e base do crânio. A biópsia revelou exsudado inflamatório sem evidência de malignidade e cultura polimicrobiana. O doente cumpriu antibioterapia dirigida à suspeita de osteomielite com boa resposta clínica, analítica e imagiológica.

Conclusão: O presente caso clínico ilustra uma etiologia extremamente rara de neuralgia do trigémio. A dor refratária a várias linhas terapêuticas, algumas características atípicas da dor e a persistência de parâmetros inflamatórios elevados contribuíram para a suspeição de uma etiologia secundária subjacente, justificando assim a repetição da RM, a qual evidenciou a lesão subjacente não visível inicialmente. Foi assim possível

instituir antibioterapia atempadamente, sem necessidade de tratamento cirúrgico associado e com completa resolução do quadro clínico.

Patologia do Sono

CO-045 - CORRELATOS CLÍNICOS E VIDEOPOLISSONOGRÁFICOS DA SONOLÊNCIA DIURNA EM DOENTES ADULTOS COM SONAMBULISMO

Miguel Miranda¹; Giovanni Leonardo²; Francesco Biscarini²; Giulia Neccia²; Fabio Pizza²; Giuseppe Plazzi²

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Portugal; 2-IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bolonha, Itália

Introdução: A sonolência diurna excessiva é uma queixa frequente de doentes com sonambulismo, com pontuações superiores a 10 na Escala de Sonolência de Epworth (ESS) objetivadas em 15%-47% dos doentes.

Explorar o contributo de variáveis clínicas e videopolissonográficas para o desenvolvimento de queixas de sonolência diurna excessiva em doentes diagnosticados com sonambulismo.

Metodologia: Cinquenta e oito doentes adultos com diagnóstico prévio de sonambulismo foram submetidos a um estudo videopolissonográfico de 1 noite em laboratório de sono. Após completarem a escala de sonolência de Epworth (ESS), foram estratificados em 2 grupos: ESS<10 e ESS≥10. Com recurso a testes não paramétricos e ao teste do Chi-quadrado, foram comparados dados clínicos, neurofisiológicos e da fenomenologia dos episódios de parassónia registados entre os dois grupos.

Resultados: Cerca de 37% da amostra reportou sonolência diurna excessiva, classificada com uma pontuação igual ou superior a 10 na ESS (12 doentes do género masculino, 10 feminino; idade média 26±11,8 anos). Com base na estratificação em 2 grupos pela pontuação na ESS, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas em variáveis clínicas (como idade, índice de massa corporal, diagnóstico de outras patologias do sono, história familiar de sonambulismo, sonambulismo com início na infância, presença de alucinações hipnagógicas e/ou hipnopômpicas) ou laboratoriais (níveis de hipocretina no líquor). Do ponto de vista neurofisiológico, os doentes com ESS≥10 apresentaram tempos totais de sono superiores no registo polissonográfico ($p=0,019$). Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa na eficiência do sono entre grupos. No entanto, os doentes com ESS≥10 apresentaram episódios de parassónia mais frequentes durante o registo polissonográfico ($p=0,014$), com diferentes fenomenologias e mais frequentemente bilaterais ($p=0,004$).

Conclusão: A sonolência diurna no sonambulismo não parece ser explicada pela copatologia com outras doenças do sono, mas sim pela presença de episódios de parassónia mais frequentes, com envolvimento multifocal e bilateral frequente.

Neurofisiologia

CO-046 - PADRÕES ELECTROENCEFALOGRAFICOS NUMA COORTE DE DOENTES COM ENCEFALITES AUTOIMUNES

João Moura¹; Gonçalo Videira¹; Joana Lopes¹; Joel Freitas¹; Ester Coutinho¹; Raquel Samões¹; Ernestina Santos¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: O electroencefalograma(EEG) é um exame recomendado no algoritmo diagnóstico das encefalites autoimunes (EAI). O tipo de alterações e sua prevalência é variável e desconhece-se o respetivo valor diagnóstico/prognóstico.

O objetivo foi descrever as alterações em EEG de uma coorte de doentes institucional com EAI.

Metodologia: Estudo retrospectivo unicêntrico que inclui os doentes que cumprem critérios para EAI (Graus,2016), entre 2000 e 2023.

Resultados: De 49 casos de EAI, 38 (77,6%) tinham EEG disponível realizado em fase aguda. A maioria eram do sexo masculino (60,5%), com idade média de início de sintomas de 52.4 (23.2) anos. A maioria apresentou-se com alteração do estado de consciência (86,8%) e/ou crises epilépticas (55,3%), e tinha pleocitose no LCR (52,6%) e alterações sugestivas de EAI na RM (57,9%). O serotipo mais comum foi a EAI anti-NMDAR (34,2%), seguida de seronegativa (26,3%), anti-GAD65 (23,7%) e anti-CASPR2 (7,9%); três doentes (7,9%) tinham outros anticorpos anti-neuronais. A maioria dos doentes (84,2%) apresentava alterações no EEG, com um ritmo de fundo médio de 8,1 (1,6) Hz: 76,3% com atividade lenta, maioritariamente focal (60,5%) e temporal (59,1%), e 47,4% com atividade epileptiforme, frequentemente temporal (72,2%) e esquerda (55,6%). Três doentes (7,9%) tinham delta brush, 2 (5,3%) PLEDs e 2 (5,3%) critérios de estado de mal. A frequência de alterações EEG não diferia entre os doentes que se apresentavam com ou sem crises. Em 28,9% dos doentes com EEG alterado a RM era normal. As EAI seronegativas não diferiam das positivas nas alterações EEG. A presença de atividade epileptiforme focal no EEG associou-se a valores mais elevados da escala de Rankin após uma média de 8,0 (10,2) anos de seguimento($p=0,039$).

Conclusão: Na nossa amostra identificamos uma elevada prevalência de alterações no EEG das EAI em fase aguda, com padrões não clássicos de EAI. Salientamos a prevalência de doentes com RM normal que têm EAI e alterações no EEG. Não parecem existir diferenças entre serogrupos, verificando-se uma associação entre atividade epileptiforme focal e pior *outcome*.

Neurofisiologia

CO-047 - EVOLUÇÃO DA POLINEUROPATIA APÓS TRANSPLANTE RENOPANCREÁTICO COMBINADO

Lénia Silva¹; Gonçalo Videira^{1,2}; Bárbara Moreira Cruz²; Andreia Veiga²; Cristina Cruz²; Mónica Freitas²; Kátia Valdez²; Ana Paula Sousa²; Teresa Coelho²; Márcio Cardoso²

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A polineuropatia (PNP) é uma complicação frequente da diabetes *mellitus* (DM) tipo 1 e da doença renal crónica (DRC). O transplante renopancreático combinado (TRPC) tende a melhorar a PNP ao eliminar os fatores precipitantes.

o objetivo foi analisar a evolução da PNP após TRPC através de estudos de condução nervosa (ECN).

Métodos: Estudo prospetivo observacional (2013-2023) incluindo doentes com DM tipo 1 e DRC submetidos a TRPC. Análises dos scores de parâmetros eletrofisiológicos realizados em 3 tempos após transplante.

Resultados: Incluíram-se 17 doentes com PNP e seguimento completo, dos quais, 10 (59%) mulheres, com idade média de 37 ($\pm 5,8$) anos aquando o transplante. Os ECN realizaram-se,

em média, aos 11 (± 5) dias; 16 ($\pm 3,7$) meses e 8,5 ($\pm 1,3$) anos, após transplante. As médias da creatinina/ureia diminuíram significativamente entre o pré-transplante [6,4 ($\pm 1,9$)/130,6 ($\pm 44,5$) mg/dL] e o segundo ECN [1,0 ($\pm 0,2$)/48,2 ($\pm 9,4$) mg/dL], e aumentaram na terceira avaliação [1,3 ($\pm 0,4$)/57,6 ($\pm 23,6$) mg/dL; $p < 0,05$]. A HbA1c diminuiu significativamente até ao segundo ECN [8,7 ($\pm 2,2$)% vs 5,3 ($\pm 0,4$)%; $p < 0,05$] e aumentou no terceiro [5,5 ($\pm 0,5$)%; $p < 0,05$]. Entre os dois primeiros estudos, todas as variáveis melhoraram significativamente, exceto a velocidade de condução (VC) motora do nervo peroneal e as amplitudes motora e sensitiva do nervo mediano. As maiores variações foram na VC sensitiva do nervo mediano (+9 m/s; $p < 0,05$) e na amplitude motora do nervo peroneal (+0,8 mV; $p < 0,05$). As médias dos parâmetros eletrofisiológicos estabilizaram entre o segundo e o terceiro ECN, exceto da VC sensitiva do nervo mediano [54 ($\pm 6,4$) vs 50 ($\pm 8,2$); $p < 0,05$]. A melhoria significativa do score conjunto entre o primeiro e o terceiro estudos correlaciona-se ($r=0,601$; $p < 0,05$) com a diminuição da ureia entre o primeiro e segundo ECN, mas não com a creatinina nem com a HbA1c.

Conclusão: O TRPC resulta numa melhoria significativa e imediata da PNP, que se mantém estabilizada anos depois. A melhoria da uremia parece ter sido o fator que mais contribuiu para a evolução da PNP após o transplante.

Outros

CO-048 - WHAT DO NEUROLOGY RESIDENTS THINK ABOUT THEIR CLINICAL NEUROPHYSIOLOGY TRAINING?

João Martins^{1,2}; Isabel Conceição^{1,3}; Francisco Sales^{1,4}; Rute Teotónio^{1,4}; Ivone Soares^{1,5}; João Ramalheira^{1,6}; Carla Bentes^{1,3}
1-Direção da Subespecialidade de EEG e Neurofisiologia Clínica da Ordem dos Médicos; 2-CUF Hospitais e Clínicas; 3-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 4-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 5-Hospital de Braga, EPE; 6-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introduction: In Portugal, the number of practicing medical clinical neurophysiologists is low and is expected to decrease. There is scarce data assessing the level of satisfaction and quality of current training programs during neurology residency which is a key period for choosing the area of interest in future professional life.

Methods: Quantitative observational cross-sectional study based on an original questionnaire, containing 17 questions (4 optional and 13 mandatory), made to obtain, describe and quantify the level of satisfaction about the clinical neurophysiology training period, sent electronically to the 156 neurology residents in Portugal and received between January and June 2022.

Results: Fifty-four (34.6%) individual questionnaire responses were obtained from neurology residents aged around 29.1 years old (56.6% were women). Their three main workplace districts were: Lisboa (34%), Porto (20%), Coimbra (18%). 85.1% of responses came from last three years' residents. 94.4% have a positive or very positive opinion about the clinical neurophysiology training period. 53.7% wouldn't change the appointed training location, however, 50% reported that they felt, in some way, conditioned in choosing the place/places for internship. 61.1% consider that the 4 months of official internship time is insufficient to achieve the learning objectives and 70.3% say they spend all or most of that time in an observational regime. Worryingly, 74.1% say that the learning time is variably reduced due to imposed external activities. 72.2% indicate that there is an incentive for scientific production despite 61.1% consider

that there may be few training specialists and/or a reduction in time available for them to teach.

Conclusion: This study was successful in being a better description on the part of Portuguese neurology residents about the training period in clinical neurophysiology. In general, their opinion is quite favorable but measures need to be taken to increase the effective training time.

D. Movimento

CO-049 - THE EFFECT OF DEEP BRAIN STIMULATION ON SACCADES IN PARKINSON'S DISEASE: A TRANSVERSAL AND LONGITUDINAL STUDY

Diogo Damas¹; Inês Videira Carvalho¹; Sara Matos¹; André Jorge¹; Ana Inês Martins¹; Francisco Cidade²; João Castelhana³; Ricardo Pereira⁴; Fradique Moreira¹; João Lemos¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Saccades are disrupted in Parkinson's disease (PD), both involuntary (i.e., saccadic intrusions [SI], fixating a target), reflexive (i.e., prosaccades [PS], moving the eyes towards a target) and more voluntary (i.e., antisaccades [AS], moving the eyes against a target) saccades, ultimately degrading vision. Deep brain stimulation (DBS) seems to improve increased SI, hypometric PS, and hypometric and erroneous AS in PD patients.

There is the need to know if the above effect is sustained over time and if saccades' planes (horizontal vs vertical) are distinctively influenced by DBS.

Methods: 23 PD patients (14 males, 65+/-8.2 years) with implanted bilateral subthalamic nucleus DBS underwent fixation, PS and AS assessment at baseline and one year later, both with DBS on and off. Number of SIs, velocity, latency and gain of PS and AS, and AS errors/corrected errors were analysed. Corrected *p* values less than 0.028, 0.001, and 0.001 were considered significant for between-groups, within-groups, and interaction analysis, respectively.

Results: Initially, when compared to off state, DBS significantly decreased SI number, increased the gain/velocity of correct horizontal/vertical AS, and the gain of corrected horizontal/vertical errors, while decreasing the latency of incorrect vertical AS. One year later, DBS increased the gain of horizontal PS, the gain/velocity of correct horizontal/vertical AS, and the gain of corrected horizontal/vertical errors, while decreasing the latency of correct and incorrect vertical AS. Saccadic parameters in the off state, remained unchanged after one year. There was no interaction between DBS status and time of assessment.

Conclusion: DBS in PD patients significantly improves fixation instability, speeds up and widens predominantly voluntary eye movements, regardless of their plane, and fastens their start along the vertical plane. Notably, such effect is sustained over time. This data highlights the potential and up till now overlooked benefit of DBS on vision of PD patients.

D. Movimento

CO-050 - SCANS WITHOUT EVIDENCE FOR DOPAMINERGIC DEFICIT: ENTIDADE CLÍNICA DISTINTA OU ERRO DE DIAGNÓSTICO?

Inês V. Carvalho²; Diogo Damas²; Inês Lopo¹; Inês Cunha²; Maria João Cunha¹; Fradique Moreira²

1-Serviço de Medicina Nuclear, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: Estudos de grande dimensão demonstraram que 1% a 15% dos doentes com diagnóstico clínico de doença de Parkinson (DP) precoce não apresentam evidência de défice dopaminérgico pré-sináptico nos estudos de neuroimagem molecular. Esses doentes foram denominados *scans without evidence for dopaminergic deficit* (SWEDDs). Apesar das hipóteses propostas para explicar o fenómeno, o termo permanece controverso.

Metodologia: Caracterização da população de SWEDDs, reavaliação das cintigrafias cerebrais com ioflupano-123 (análise semi-quantitativa), avaliação clínica, da resposta à terapia dopaminérgica, presença de sintomas e flutuações motoras e não motoras [19-item *wearing-off questionnaire* (WOQ-19)] e qualidade de vida [Parkinson's Disease Questionnaire (PDQ-8) e EQ-5D-5L]. Os resultados foram comparados com uma amostra de 20 doentes com DP emparelhados para a idade, sexo, início e duração de doença.

Resultados: Dos 624 doentes sem evidência de défice dopaminérgico pré-sináptico, foram identificados 38 SWEDDs; 10 doentes (duração de doença: 8,10±4,15 anos) cumpriram os critérios de inclusão (duração de sintomas/seguimento >2 anos, sem comorbilidades severas, alterações *major* no estudo de imagem ou diagnóstico alternativo e consentimento informado). À avaliação clínica, maior amplitude do tremor de ação *versus* repouso (40%), movimentos lentos com mínima resposta decremental (20%), posturas distónicas (30%) e ausência de sinais axiais (100%) distinguiram os SWEDDs do grupo controlo com DP. Na prova da levodopa, a pontuação na escala MDS-UPDRS-parte III foi de 14,80±5,56 em off e 13,00±4,80 no pico de ação (responsividade: 9,68%). Os SWEDDs reportaram um menor número de sintomas motores e não motores (3,80±1,23 vs 8,63±2,65, *p*<0,01), um menor número de sintomas flutuantes (0,40±0,52 vs 5,70±2,74, *p*<0,01) e uma melhor qualidade de vida nas escalas PDQ-8 (6,88±6,72 vs 25,59±12,87, *p*<0,01) e EQ-5D-5L (0,91±0,06 vs 0,63±0,19, *p*<0,01).

Conclusão: Os SWEDDs apresentaram menos sintomas motores e não motores, ausência de flutuações, ausência ou mínima progressão de doença e melhor qualidade de vida. Características clínicas e prova da levodopa podem ser úteis no diagnóstico diferencial.

D. Movimento

CO-051 - DOENÇA DE WILSON: MONITORIZAÇÃO E EFEITOS LATERAIS DO TRATAMENTO

Catarina Guedes Vaz¹; João Moura¹; Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A doença de Wilson (DW) é uma doença metabólica autossómica recessiva por mutações no gene ATP7B,

com déficit da excreção biliar do cobre e consequente acumulação no fígado e no cérebro. Após o diagnóstico, a terapêutica vitalícia é instituída sendo fundamental a monitorização da eficácia e dos efeitos laterais.

Métodos: Avaliação retrospectiva, com recurso a processos clínicos eletrónicos, da mortalidade e efeitos laterais da medicação de uma coorte de doentes com DW (score Leipzig ≥ 4) com longo período de *follow-up*.

Resultados: Foram incluídos 54 doentes, 31 mulheres (57,4%) com idade média de diagnóstico $19,96 \pm 9,69$ anos e um tempo médio de *follow-up* de $12,33 \pm 7,28$ anos. Tiveram uma apresentação neurológica, 28% (n=15). Sete/54 (13%) doentes faleceram. No total, 51 doentes foram tratados com penicilamina, 24 com trientina e 18 com zinco. Agravamento paradoxal despoletado pelo início da terapêutica quelante foi registada em 11/54 doentes. Eram na sua maioria apresentações neurológicas, 9 dos quais tratados com penicilamina. O agravamento foi transitório em 55% (n=6) doentes e moderado/grave e irreversível, nos restantes. Agravamento tardio verificou-se em 8/54 doentes relacionados com problemas de adesão/perda de *follow-up*. Efeitos laterais da penicilamina foram os mais frequentes, de gravidade variável e diversos (reações de hipersensibilidade aguda, artralgias, proteinúria, citopenias, deficiência de cobre, perda ponderal e intolerância gástrica). A intolerância gástrica foi registada em 10/18 doentes tratados com zinco. Sem registo de outros efeitos laterais da trientina além do agravamento paradoxal.

Conclusão: A abordagem da doença de Wilson é plurimodal. O agravamento paradoxal, muitas vezes irreversível, despoletado pelo início da terapêutica quelante (penicilamina e trientina) surgiu em 20% dos doentes, sendo consistente com a literatura (10-20%). Agravamento tardio relacionado com problemas de adesão em 15% dos doentes. Reações adversas medicamentosas descritas predominantemente nos doentes tratados com penicilamina.

D. Movimento

CO-052 - ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTES COM MUTAÇÕES ASSOCIADAS À DOENÇA DE PARKINSON: COORTE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

André Fernandes¹; Carolina Soares¹; Ana Oliveira¹; João Massano¹; Rui Araújo¹; Clara Chamadoira²; Manuel Rito²; Carina Reis²; Celeste Silveira²; Joana Lima⁴; Cláudia Sousa⁴; Maria José Rosas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal

Introdução: A estimulação cerebral profunda (ECP) está indicada na Doença de Parkinson (DP) com flutuações motoras refratárias à terapêutica médica. O resultado cirúrgico é influenciado por características clínicas e demográficas dos doentes, tais como a idade e resposta à levodopa. Especula-se que a genética associada à DP possa igualmente influenciar a resposta.

O objetivo foi a caracterização e revisão clínica de uma coorte de formas genéticas de DP tratada com ECP.

Metodologia: Estudo retrospectivo, transversal, de uma coorte de doentes com mutações associadas à DP e submetidos a ECP, acompanhados em consulta de Neurologia de um centro

terciário. Foram considerados dados clínicos e paraclínicos.

Resultados: Incluídos 17 doentes, 13 (76,5%) do sexo feminino. As mutações identificadas foram as seguintes: mutação no gene *PRKN* em homozigotia (n=8, 47,1%); *LRRK-2* em heterozigotia (n=7, 41,2%); *SCNA* em heterozigotia (n=1, 5,9%) e *GBA* em heterozigotia composta (n=1, 5,9%). À data da cirurgia a idade média era $51,5 \pm 13,9$ anos. Verificou-se uma melhoria média de 69,6% na UPDRS parte-III aos 6 meses (*med-off/stim-off versus med-off/stim-on*). Os resultados pós-ECP na UPDRS parte-III foram respetivamente: $15,7 \pm 5,5$ aos 12 meses; $17,2 \pm 8,9$ aos 36 meses; $16,7 \pm 8,1$ aos 62 meses. Na última avaliação 9 doentes (52,9%) mantinham dose de dopa equivalente inferior ao pré-ECP (em média 61,4%). O tempo médio de *follow-up*, medido entre a data de cirurgia e a da última consulta, foi de $7,5 \pm 5,1$ anos. O doente com mutação no *GBA* teve o pior resultado na avaliação neuropsicológica de reavaliação em todos os domínios avaliados. As intercorrências mais graves registadas foram as seguintes: internamento por surto psicótico (*LRRK-2*); hidrocefalia (*GBA*), hemidistonia (*PRKN*); infeção do neuroestimulador (*PRKN*).

Conclusão: Estes resultados sugerem que a ECP parece ser eficaz a curto e longo prazo em doentes de Parkinson com mutações nos genes *PRKN*, *LRRK-2*, *SCNA* e *GBA*, com pior progressão do estado cognitivo nestes últimos.

D. Movimento

CO-053 - 25-YEAR PERSPECTIVE ON MOVEMENT DISORDERS GENETICS: INSIGHTS FROM A LABORATORY COHORT OF 5755 PATIENTS

Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3}; Ana Lopes^{1,2}; Ana Filipa Brandão¹; Sara Morais^{1,2}; Patrícia I Marques^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Diana Pinto^{1,2}; Liliana Rocha^{1,2}; Jorge Sequeiros^{1,2,3}; João Parente Freixo^{1,2}; Jorge Oliveira^{1,2}

1-CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – 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, Universidade do Porto, Portugal

Introduction: Movement disorders (MD) encompass neurological diseases with abnormal voluntary movements. Understanding their genetic role has advanced with next-generation sequencing (NGS) and new gene discoveries over recent years.

We aim to characterize the mutational spectrum of patients with MD identified either by NGS and/or fragment analysis.

Methods: We examined the laboratory database for genetic studies (1998-2023) focusing on disease-causing changes or variants of unknown clinical significance (VUS) in MD-related loci.

Results: Genetic tests were performed for 3,429 patients with hereditary ataxias, 2203 with Huntington disease, 495 with spastic paraplegia, 318 with Parkinson disease and 292 with dystonia.

The diagnostic yield for hereditary ataxias caused by repeats' expansions was 26.5% [diagnosis established for 522 SCAs patients (mostly SCA3/ATXN3), 143 with FRDA and 99 with CANVAS]. As for multigene panels (non-repeat expansions ataxias), 9.8% (n=58) had a molecular diagnosis, 49.1% (n=291) had VUS, and 41.2% (n=244) are negative.

For Huntington disease, 44.0% (n=973) had a molecular diagnosis (≥ 40 CAGs), 54.0% (n=1189) were negative, and ~2% reduced-penetrance disease-causing alleles.

For Parkinson, 10.7% (n=34) had a molecular diagnosis, 41.8% (n=133) had VUS, and 47.5% (n=151) had no variants reported.

Concerning spastic paraplegia, 21.0% (n=105) had a mo-

lecular diagnosis, 38.0% (n=186) had VUS and in 41.0% (n=204) no variants reported.

Finally, for dystonia 9.0% (n=25) had a molecular diagnosis, 51.0% (n=150) had VUS, while in 40.0% (n=117) no variants reported.

Conclusion: The diagnostic yield of the patients with MD study in our laboratory is ~34%, mostly attributable to repeats' expansions. Another 14.1% have uncertain outcomes requiring clinical reevaluation and/or additional genetic studies for a definitive diagnosis. This data is pivotal for developing a comprehensive genetic test capable of detecting the complete MD mutation spectrum in a single test, leveraged by ongoing advancements in NGS technology.

Acknowledgements: This work is dedicated to all patients and families; we are truly grateful for all the clinicians for their referrals to genetic studies.

D. Movimento

CO-054 - SELEÇÃO DE DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON PARA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS (STN-DBS): MOTIVOS PARA A EXCLUSÃO

Francisco Repas Barbosa¹; **Diogo Costa**¹; **Joana Damásio**¹; **Nuno Vila-Chã**¹; **Carla Silva**¹; **Eduardo Cunha**¹; **Vasco Sá Pinto**¹; **Luis Botelho**¹; **Sara Cavaco**¹; **Alexandre Mendes**¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução: A estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (STN-DBS) é um tratamento eficaz e seguro nos doentes com Doença de Parkinson (DP) avançada. Os critérios de seleção para a cirurgia estão bem definidos e são um dos fatores fundamentais para os resultados deste tratamento. Rever os motivos que contraindicaram a STN-DBS na DP num centro cirúrgico.

Metodologia: Foi feito o registo prospetivo de todos os doentes com diagnóstico de DP orientados para a consulta de DBS, entre 2005 e 2023, no nosso Centro. A partir desse registo foram analisados os motivos que contraindicaram a cirurgia.

Resultados: Foram referenciados, por neurologistas, 213 doentes para a consulta de DBS. Foram operados 114 (53,5%), encontram-se em avaliação/hesitantes 27 (12,7%) e foram excluídos 72 (33,8%). Os motivos para a exclusão foram: alterações cognitivas - 20 doentes (27,8%), alterações axiais e *freezing* da marcha resistentes à levodopa - 17 doentes (23,6%), ausência de motivação para a cirurgia - 14 doentes (19,4%), sem gravidade ou com margem para ajustes da medicação - 8 doentes (11,1%), patologia vascular cerebral extensa - 4 doentes (5,6%), operados ou em avaliação noutro Centro - 4 doentes (5,6%), diagnóstico alternativo (MSA) - 2 doentes (2,8%), intercorrências enquanto aguardavam avaliações - 2 doentes (1 AIT e 1 TCE) (2,8%), e 1 doente (1,4%) ter abandonado a consulta.

Conclusão: Tal como encontrado noutros estudos, as alterações cognitivas e as alterações axiais resistentes à levodopa são fatores frequentes de exclusão para a STN-DBS na DP. A ausência de motivação foi um fator de exclusão frequente que poderá ser melhorado na referência. Um aspeto a realçar neste estudo foi o caráter prospetivo dos registos clínicos utilizados, que permitiu um adequado conhecimento dos motivos de recusa para a cirurgia. A compreensão dos motivos para exclusão permite otimizar a sequência das avaliações de seleção pré-cirúrgica, evitando procedimentos desnecessários.

Ataxias

CO-055 - ANÁLISE DA MORTALIDADE NUMA COORTE DE ATAXIAS CEREBELOSAS HEREDITÁRIAS

Sara Maria Costa¹; **Lenia Silva**¹; **João Moura**¹; **Francisco Almeida**²; **Carolina Lemos**^{3,4,5}; **Mariana Santos**³; **Jorge Oliveira**^{3,4}; **Jorge Sequeiros**^{3,4,5}; **José Barros**^{1,5}; **Joana Damásio**^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 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-ICBAS-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar Universidade do Porto, Portugal

Introdução: As ataxias cerebelosas hereditárias (ACH) são doenças muito heterogêneas, com uma prevalência nacional de 8,9/100 000, associadas a elevada morbidade e mortalidade.

O objetivo foi analisar causas e locais de morte nas ACH.

Métodos: Estudo de coorte, prospetivo, desde 2017. Recolha de informação da base de dados de ACH, análise estatística com SPSS®.

Resultados: Em 252 doentes, 190 (75,4%) estão vivos, 37 (14,7%) faleceram e 25 (9,9%) perderam seguimento; dos 37 falecidos, 19 (51,3%) eram do sexo masculino; 30 (81%) tinham ACH-AR [16 (43,2%), CANVAS; 4 (10,8%) AOA4; 3 (8,1%) HSP-MAG; 2 (5,4%) FRDA; 1 (2,7%) AOA1; 1 (2,7%) HSP/ATX-PGN; 1 (2,7%) ATX-PNPT1; 2 (5,4%) sem diagnóstico] e 7 (18,9%) ACH-AD [5 (13,5%) DMJ; 2 (5,4%) sem diagnóstico]. A morte ocorreu aos 71,0 [IQR:54,0-76,5] anos, sendo a sobrevida global de 35,6 (±15,1) anos após o primeiro sintoma. A sobrevida foi de 39,4 (±13,7) anos nas ACH-AR e 20 (±9,1) anos ($p<0,05$) nas HCA-AD. Verificou-se que nas ataxias por expansão de oligonucleotídeos a sobrevida foi 33,1 (±11,8) anos, enquanto naquelas com mutações convencionais foi 42,5 (±14,2) anos ($p<0,05$). A sobrevida variou entre 19 na ATX-PNPT1 e 62 anos na AOA1. Em 20 doentes identificou-se a causa de morte: 19 (95%) infeções (10 respiratórias; 7 não especificadas; 2 sépsis) e 1 (5%) neoplasia. Todos os falecidos por infeção tinham disfagia ($p<0,05$), 2 com PEG. Doze (32,4%) faleceram no hospital, 8 (21,6%) no domicílio, 3 (8,1%) em lar e em 14 (37,8%) desconhece-se o local.

Conclusão: A esperança média de vida foi inferior à da população portuguesa (71,0 vs 84,3a). Era maior nos doentes com HCA-AR e naqueles com mutações convencionais. Observámos uma sobrevida próxima da descrita na doença Huntington (35 anos), superior à das doenças de Parkinson (15,3 anos) e Alzheimer (5,9 anos). As causas e locais de morte aproximam-se das observadas na doença Huntington.

Outros

CO-056 - O IMPACTO DA PERTURBAÇÃO DE SINTOMAS NEUROLÓGICOS FUNCIONAIS NO INTERNAMENTO E NO SEGUIMENTO DOS DOENTES: A REALIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR NÍVEL I

Andressa S. Pereira¹; **Leonardo Barbosa**¹; **Ivânia Alves**¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

Introdução: A Perturbação de Sintomas Neurológicos Funcionais (PSNF) é o segundo diagnóstico mais comum na consulta de Neurologia, apresentando impacto socioeconómico significativo pela faixa etária afetada e gastos em saúde.

Metodologia: Para avaliação da PSNF no nosso centro, analisou-se retrospectivamente os dados dos doentes Internados no Serviço de Neurologia (ISN) com diagnóstico de PSNF à data de alta, no ano de 2022, e a sua evolução.

Resultados: Foram identificados 24 doentes, representando 10% dos ISN em 2022. 67% dos doentes eram do sexo feminino, com idade média de 40 ± 14 anos. No momento do internamento, 71% estavam empregados. Dos antecedentes pessoais: 42% tinham pelo menos 1 fator de risco vascular e 50% perturbação depressiva/ansiosa. Os principais sintomas de apresentação foram: alterações sensitivas, da força, da marcha ou alteração da consciência associada a manifestações motoras, por ordem decrescente. Ao exame neurológico, todos apresentaram sinais positivos (inconsistência/incongruência). O tempo médio de internamento foi 8 ± 4 dias. O estudo complementar foi exaustivo, incluindo estudo de autoimunidade, RM, EMG, EEG, ecocardiograma-TT, entre outros. Em 17% solicitou-se colaboração de Psiquiatria. À data de alta: 54% dos doentes mantinham sintomas; 50% foram orientados para consulta de Neurologia, 42% para Psiquiatria e 1 doente para MFR. Em média verificaram-se $0,91 \pm 1,8$ novos episódios de urgência pelas mesmas queixas. Aos 8 meses, 38% dos casos resolveram os sintomas, 13% mantiveram impacto quotidiano apesar da redução dos sintomas e 21% não tiveram melhoraria; em 29% desconhece-se o desenlace.

Conclusão: O internamento implicou custos elevados e motivou seguimento na maioria dos casos, contudo, os resultados foram insatisfatórios numa percentagem significativa, verificando-se perpetuação dos sintomas e recorrência aos cuidados de saúde. Estes achados suportam a necessidade de implementação de novos modelos de atuação em conformidade com o desenvolvimento científico na área, sendo primordial a reabilitação e reintegração do doente na sociedade.

Outros

CO-057 - TRAUMATIC VERSUS NON-TRAUMATIC SPINAL CORD INJURY: COMPLICATIONS AND FUNCTIONAL OUTCOMES IN AN ACUTE INPATIENT REHABILITATION HOSPITAL

Patrícia Pereira¹; Sónia Tizón¹; Sara Freixo¹; Gabi Almeida¹; Sofia Ribeiro¹; João Sousa¹
1-Hospital de Braga

Introduction: The retrospective cohort study aimed to compare the complications and rehabilitation outcomes between patients with traumatic (T-SCI) and non-traumatic spinal cord (NT-SCI) injuries in an acute inpatient rehabilitation service.

Methods: The study included 128 spinal cord injury (SCI) patients admitted to the Physical Medicine and Rehabilitation service of Hospital de Braga between January 2017 and December 2022.

Results: The study showed that 92.2% (n = 118) of the entire cohort experienced some complications. The group with traumatic spinal cord injuries had significantly longer hospital stays ($p = 0.021$), higher prevalence of depressive symptoms ($p = 0.043$), pressure ulcers ($p = 0.003$), and restrictive ventilatory syndrome ($p = 0.036$) compared to the non-traumatic group.

However, there were no significant differences between the two groups in terms of functional scale variations.

Conclusion: Overall, both patients with traumatic and non-traumatic spinal cord injuries benefited from the rehabilitation program in the acute inpatient service. They showed significant improvements in functional domains as assessed by the Functional Independence Measure (FIM) and Spinal Cord Independence Measure (SCIM) scales. However, it's important to consider that these patients, especially T-SCI, had long hospital stays and experienced complications, highlighting the need for appropriate management and care.

Neuro Oncologia

CO-058 - CRISES OLFATIVAS EM DOENTES COM TUMORES PRIMÁRIOS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Maria Mousinho²; Diogo Antão¹; Andrea Soares¹; Teresa Pimentel¹; Duarte Salgado¹; Mariana Fernandes¹

1-Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 2-Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja

Introdução: As crises epilépticas olfativas são raras. Surgem frequentemente num contexto de tumores cerebrais localizados na região orbitofrontal ou mesotemporal. No entanto, a sua prevalência exata, etiologia e origem anatómica permanece pouco clara, já que poucos estudos se focaram apenas nesta tipologia de crises.

O objetivo foi avaliar as características clínicas, neurofisiológicas e imagiológicas de doentes com tumores cerebrais e crises olfativas.

Métodos: Foi realizado um estudo retrospectivo de 3 anos (2020-2023), em que foram recolhidos dados dos registos clínicos de 572 doentes observados em primeira consulta de Neuro-oncologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa, com um diagnóstico de tumor primário do sistema nervoso central (SNC).

Resultados: Foram identificados oito doentes com crises olfativas, cinco homens, idades compreendidas entre os 15 e os 70 anos. Em sete doentes, as crises olfativas constituíram a forma de apresentação do tumor. Em dois doentes, as crises olfativas focais tiveram progressão para tónico-clónico bilateral. A maioria das crises foram percebidas como desagradáveis (metal, amoníaco, "sangue quente", "cheiro a morto"). O tumor envolvia o lobo temporal em todos os doentes, a ínsula em dois deles e, na maioria, a lesão era direita. Seis doentes tiveram o diagnóstico de glioblastoma IDH não mutado (grau 4,OMS), uma doente de oligodendroglioma, IDH-mutado e 1p/19q-codeletado (grau 2,OMS) e o doente em idade pediátrica, glioma pediátrico difuso de alto grau, H3-wildtype e IDH não mutado. O tempo de seguimento médio é de sete meses. Dois doentes faleceram.

Conclusão: Este é o primeiro estudo retrospectivo realizado em Portugal que documenta a prevalência de crises olfativas em doentes com tumores primários do SNC. Face à escassa evidência na literatura, consideramos que as crises olfativas poderão ser mais frequentes do que o documentado, nomeadamente na apresentação de tumores cerebrais, pelo que a investigação semiológica ativa poderá contribuir para um diagnóstico mais precoce.

D. Vasculares

CO-059 - NEW VERSION OF THE BOSTON CRITERIA FOR CEREBRAL AMYLOID ANGIOPATHY: IMPACT ON THE ETIOLOGICAL INVESTIGATION OF TRANSIENT FOCAL NEUROLOGICAL EPISODES

Liliana Igreja¹; Ana Rita Martins Neto²; Luís Maia¹; Rui Felgueiras¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto, Portugal; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar-Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introduction: Transient focal neurological episodes (TFNE) are brief, recurrent and stereotyped clinical symptoms. Cerebral amyloid angiopathy (CAA) is a rare cause of TFNE, being more frequent in the elderly and can be diagnosed using clinical and imaging criteria. In 2022, the Boston criteria used until then were revised, originating version 2.0, which now allows the diagnosis of possible CAA in patients with white matter features without hemorrhagic markers.

We aimed to compare the applicability of the Boston criteria v2.0 with the previous v1.5, within the same population of patients with TFNE as clinical presentation.

Methods: A pre-existing database from a study on TFNE was used, which corresponds to a consecutive and prospective hospital cohort of 507 adult patients who recurred to the emergency department of CHUdSA with TFNE between November 2019 and March 2021. Of these, 278 were reassessed in a neurology appointment and an MRI was performed as clinically needed. Patients over 50 years and who underwent an MRI were selected, and classified according to the criteria v2.0 and v1.5.

Results: 70 patients were included. Due to technical and co-pathology issues, 7 patients were excluded (n=63). In 3 patients, another diagnosis other than CAA, was established. None of the patients presented AAC diagnostic criteria according to criteria v1.5, in the absence of hemorrhagic markers. In contrast, 27 (45,0%) patients were included in the diagnosis of possible AAC due to non-hemorrhagic markers, such as hyperintensities of the WM in a multispot pattern (92.6%) and prominent enlarged PVS in the centrum semiovale (44.4%).

Conclusion: Non-hemorrhagic markers were associated with a significantly higher number of new diagnoses of possible CAA. However, their low specificity due to common association with other disorders and uncertainty in counting WM lesions raises questions about their applicability in clinical practice.

D. Vasculares

CO-060 - CORRELAÇÃO CLÍNICA, IMAGIOLÓGICA E PATOLÓGICA DE HEMORRAGIAS INTRACEREBRAIS ESPONTÂNEAS SUBMETIDAS A DRENAGEM CIRÚRGICA COM BIÓPSIA

André Paula¹; Rafael Roque^{1,2}; Ana Catarina Fonseca^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: A hemorragia intracerebral (HIC) primária está mais frequentemente associada à arteriopatologia hipertensiva e angiopatologia amilóide cerebral (AAC). Estas causas apresentam perfis clínicos e prognósticos distintos. Contudo, a correlação clínico-patológica permanece pouco esclarecida devido à reduzida disponibilidade de material histológico.

O objetivo foi a caracterização clínica, imagiológica e histopatológica de doentes com HIC cirurgicamente evacuados.

Metodologia: Estudo retrospectivo no Laboratório de Neuropatologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte tendo sido pesquisados doentes com HIC submetidos a drenagem cirúrgica com biópsia entre 2009 e 2023. Foram recolhidos dados demográficos, antecedentes pessoais, medicação habitual, dados imagiológicos (TC-CE à admissão, medição do volume da HIC), avaliação analítica e características histopatológicas (coloração de vermelho do congo). Os casos em que se identificaram causas secundárias foram excluídos.

Resultados: Reportamos 7 doentes com HIC primária (5 mulheres; 65,9±13,5 anos): 3 doentes com deposição de substância amilóide na parede dos vasos (AAC-positivos) e 4 doentes sem evidência de deposição amilóide (AAC-negativos). Relativamente aos doentes AAC-positivos, um apresentava uma forma familiar de amiloidose (mutação gene *TTR*), 2 tinham hipertensão arterial (HTA) e 1 encontrava-se sob antiagregação plaquetar. Quanto aos doentes AAC-negativos, três tinham HTA, 1 encontrava-se sob antiagregação plaquetar e 1 sob anticoagulante oral. A média da tensão arterial sistólica a admissão nos doentes AAC-positivos era 175,7±67,5 mmHg e nos AAC-negativos 140,0±23,6 mmHg. Nenhum doente apresentava discrasia hemorrágica à admissão. A localização da HIC foi lobar em todos os doentes AAC-positivos e em 75% dos doentes AAC-negativos. Em 2 doentes AAC-negativos verificou-se expansão do hematoma inicial nas primeiras 24h. O volume final do hematoma foi superior nos doentes AAC-negativos (85,0±18,6cc vs 49,8±9,2cc; p=0,03).

Conclusão: Os doentes AAC-negativos apresentaram HIC com maior volume em comparação com doentes AAC-positivos o que pode dever-se à diferente fisiopatologia subjacente. Admite-se a possibilidade da HIC AAC-negativa poder ser mais suscetível à elevação tensional arterial.

Neuromusculares

CO-061 - RESPOSTA CLÍNICA AOS TRATAMENTOS IMUNOMODULADORES DE AÇÃO RÁPIDA NA MIASTENIA GRAVIS: UM ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO

Sofia Bernardo¹; Cristiana Silva²; Inês Videira²; Fábio Gomes²; Sandra Palma³; Joana Dionísio¹; Pedro Pereira³; Luciano Almendra²; Argemiro Geraldo²; Anabela Matos²; Luís Negrão²; Simão Cruz¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

Introdução: A Miastenia Gravis (MG) é uma doença autoimune da junção neuromuscular cuja manifestação clínica cardinal é uma fraqueza muscular fatigável. O conjunto de músculos afetados e a gravidade clínica são extremamente variáveis entre doentes. As imunoglobulinas intravenosas (IgIV) e a plasmaférese (PF) são tratamentos imunomoduladores de ação rápida (TIAR) usados para obtenção de melhoria clínica ampla e célere.

O nosso objetivo primário foi determinar a frequência de do-

entes que obtiveram melhoria satisfatória com IgIV ou PLEX. O secundário foi verificar se oito fatores candidatos permitem prever de forma independente a ocorrência de melhoria com os TIAR.

Metodologia: Neste estudo foram incluídos todos os doentes com MG com anticorpos anti-receptor de acetilcolina (AChR) acompanhados em três hospitais portugueses, entre 2013 a 2023, que realizaram pelo menos um ciclo de TIAR. Os dados foram recolhidos pela consulta do processo clínico. A influência dos fatores candidatos sobre a resposta terapêutica foi avaliada inicialmente através de testes não paramétricos e corroborada através de modelos de regressão logística.

Resultados: Foram incluídos 128 doentes: IgIV foram o único TIAR usado em 64,8% dos casos, enquanto apenas 2 doentes receberam exclusivamente PF. Na maioria (67,5%) dos doentes, o 1º tratamento com IgIV ocorreu no 1º ano de sintomas. Pelo contrário, 53,3% dos doentes receberam o 1º ciclo de PF após pelo menos dois anos de evolução da doença. Ocorreu melhoria clínica satisfatória em 78,2% e 79,1% dos doentes tratados com IgIV e PF, respetivamente. Ao longo de vários ciclos, a melhoria foi consistente em 84,8% e 85,3%, respetivamente. Nenhum dos oito fatores candidatos se confirmou como fator preditivo independente de melhoria satisfatória.

Conclusão: Este estudo confirma que os TIAR produzem muito frequentemente uma melhoria satisfatória no tratamento de doentes com MG. Esta proporção foi idêntica entre IgIV e PF. Não foram identificados fatores preditivos independentes de resposta favorável.

Neuromusculares

CO-062 - THYMECTOMY AND MYASTHENIA GRAVIS: RESULTS FROM A 10-YEAR FOLLOW-UP COHORT

Pedro Faustino¹; **Sara A. Cunha**²; **André Jorge**¹; **Rita S. Lopes**²; **Luís L. Graça**²; **Susana Lareiro**²; **Rita Pancas**²; **Anabela Matos**¹; **Argemiro Geraldo**¹; **Luciano Almendra**¹; **Luis L. Negrão**¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Unidade de Cirurgia Torácica, Serviço de Cirurgia Cardiotorácica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Introduction: Thymectomy remains a mainstay of treatment in thymomatous (T) and nonthymomatous (nT) Myasthenia Gravis (MG). However, there is little research regarding long-term follow-up.

We aimed to assess the impact of surgery on the long-term outcome of patients with MG at our centre.

Methods: Retrospective analysis of MG patients submitted to thymectomy between 2007 and 2017 at the thoracic surgery department of our centre. Clinical assessment was performed according to the MG Foundation of America (MGFA) Clinical Classification (cMGFA). The follow-up was categorized according to the MGFA Post-intervention Status (MGFA-PIS) and cMGFA. Statistical analysis was performed to a significance level of 5%.

Results: Thirty-seven patients underwent extended thymectomy. Median age at diagnosis was 46.7±19.2 years. Most patients (83.8%) had anti-acetylcholine receptor antibodies and 81.1% had generalized forms of MG. Many patients (67.6%) had surgery less than 12 months after the clinical diagnosis. TMG was present in 19 (51.4%) patients. Compared to nTMG, these patients were older (54.1±17.9 vs 40.2±19.4 years; $p=0.029$) and most were men (52.9% vs 16.7%; $p=0.024$). We obtained a good outcome in most patients in the first (81.1%), second (83.3%), fifth (84.8%) and tenth (83.3%) year of follow-up. There

was a shift towards better prognosis categories in the good outcome group: 11.1% complete stable remission and 61.1% minimal manifestation status in the tenth year. TMG patients presented in more advanced status on preoperative cMGFA ($p=0.016$), but showed no statistical difference on follow-up. A shorter time to surgery (< 12 months) correlated with better outcomes.

Conclusion: Thymectomy was associated with a sustained clinical improvement in our cohort, allowing for a reduced need for medication. A shorter time to surgery seems to have a positive influence on long-term prognosis.

Outros

CO-063 - ENCEFALITES DE CAUSA INDETERMINADA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA

Miguel Saianda Duarte¹; **Joana Vitor**¹; **Vasco Fonseca**¹; **Ana Cláudia Ribeiro**¹; **Joana Morgado**¹; **Ana Arraiolos**¹; **José Vale**¹
1-Hospital Beatriz Ângelo, Loures

Introdução: As encefalites apresentam várias etiologias, em 30%-60% dos casos não é determinada, assumindo-se causas mais prováveis tendo em conta a clínica, exames e curso da doença.

Avaliar a prevalência de encefalites de etiologia indeterminada, como as suas características clínicas e imagiológicas.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo, baseado nos registos clínicos do internamento entre os anos 2017-2023 no Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo. O diagnóstico de encefalite e encefalite autoimune foi estabelecido de acordo com os critérios internacionais.

Resultados: Foram incluídos 43 doentes com média de idades de 61,3 anos. A etiologia mais frequente foi a infecciosa com 22 casos, 18 de causa indeterminada e 3 Encefalites autoimunes definitivas.

Dos 18 de etiologia indeterminada os sintomas mais frequentes foram: febre (77,8%), alteração estado de consciência (50%), alteração comportamento (38,9%) e crises/estado mal epilético (38,9%). Oito apresentavam alterações imagiológicas. Apresentava pleocitose no líquor, 83,3 %. A pesquisa de anticorpos antineuronais foi realizada em 88,9% dos casos, sendo negativa em todos.

De acordo com a clínica e achados neurorradiológicos, em 12 casos assumiu-se uma etiologia viral provável sem agente identificado e em 6 provável etiologia autoimune.

Dos 12 casos de etiologia viral provável, 5 apresentavam lesões encefálicas. Todos realizaram tratamento com aciclovir. Ficaram autónomos e um com dependência importante (mRS 4) apresentando lesões cerebrais, 91,7%.

Dos 6 casos sugestivos de etiologia imunomediada, 50% apresentavam alterações imagiológicas: uma mesiotemporal, uma temporal e um dos gânglios da base e tronco. Cinco realizaram imunoterapia. Dois tinham bandas oligoclonais no líquor, estes com pior prognóstico (mRS 5).

Conclusão: A prevalência das encefalites de causa indeterminada foi de 42%, estando em linha com a literatura. Nas formas mais graves, seguiu-se o princípio de tratar o que é potencialmente tratável, com resultados pouco animadores. Por não existir um protocolo de investigação incluindo um leque alargado de agentes infecciosos neurotrópicos e de anticorpos para encefalite imune, limita a capacidade de diagnóstico numa percentagem elevada de encefalites.

Outros

CO-064 - A ASCENÇÃO DA INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL: É A INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL SUPERIOR AOS MÉDICOS NEUROLOGISTAS?

Ângelo Fonseca¹; Axel Ferreira¹; Luis Ribeiro¹; Sandra Moreira¹; Cristina Duque¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal

Introdução: A inteligência artificial (IA) teve uma grande evolução desde a sua conceptualização em 1950. Com o avanço tecnológico, a integração da IA na medicina é inevitável, tornando necessária a sua avaliação enquanto ferramenta clínica. O objetivo deste trabalho é avaliar a acuidade de resposta de chatbots de IA a vinhetas clínicas e compará-la com médicos especializados.

Métodos: Estudo retrospectivo observacional que compara a performance do software de IA ChatGPT versão-3.5 a neurologistas/interos de neurologia na resposta a perguntas de escolha múltipla sobre casos clínicos da aplicação *Question of the Day* da Academia Americana de Neurologia. No caso das questões respondidas pelo chatbot-IA, foi adicionalmente questionado o diagnóstico e justificação para a resposta fornecida. Os resultados foram analisados utilizando testes não-paramétricos ou paramétricos para amostras emparelhadas, consoante a normalidade dos dados.

Resultados: Foram incluídas 188 perguntas em 22 categorias de neurologia. O chatbot-IA demonstrou uma taxa de acerto de 68,6%, obtendo um diagnóstico correto em 85,0% e uma justificação adequada para as respostas corretas em 96,1%. A taxa de acerto média humana (de uma amostra média de 1500 respondedores) foi de 68,5%. O chatbot-IA demonstrou variabilidade de taxa de acerto entre categorias, com melhores resultados nas categorias "Estrutura, processo e desenvolvimento ao longo do ciclo de vida", "Anatomia/localização", "Ética/profissionalismo" (100%) e menores em "Doenças/perturbações neuromusculares" (50%) e "Doenças neuroimunológicas e paraneoplásicas do SNC e doenças desmielinizantes" (30%). Quando comparada a taxa de acerto médio por categoria, não foram verificadas diferenças estatisticamente significativas (71% chatbot-IA versus 69% humanos; $p=0,533$).

Conclusão: Este estudo demonstra que a IA atual, apesar de não ter sido criada para este fim, tem uma performance semelhante ao humano na resposta a vinhetas clínicas. Evidencia

igualmente que o seu uso como ferramenta clínica pode ser uma realidade num futuro próximo. Carece, no seu formato atual, de controlo humano.

Epilepsia

CO-065 - PERFIL CLÍNICO-DEMOGRÁFICO DE PESSOAS COM EPILEPSIA SEGUIDOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO EM LUANDA

Joelma Daniela De Oliveira André¹; Silvio Candido¹; Esperança Marques¹; Silvano Alfredo Da Silva Zua¹; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1-Departamento de Fisiologia. Faculdade de Medicina. Universidade Agostinho Neto. Luanda. Angola; 2-Serviço de Neurologia. Clínica Sagrada Esperança

Introdução: A epilepsia é um dos distúrbios neurológicos crónicos mais comuns, caracterizado pela recorrência de crises epiléticas. Afeta 1% da população mundial, os mais variados grupos de idade, porém mais frequente em crianças e idosos. A incidência é alta nos países em desenvolvimento devido a prevalência dos fatores de riscos mais comuns tais como a encefalopatia hipóxico-isquémica, infeções no SNC, TCE e AVC. Angola é um país em via de desenvolvimento e os números de casos de epilepsia aumentam a cada ano. Atualmente, não conhecemos o perfil das pessoas com epilepsia, o que torna difícil a gestão dos doentes. Estudar o perfil das pessoas com epilepsia seguidos na Clínica Sagrada Esperança, em Luanda-Angola.

Metodologia: Estudo descritivo transversal, realizado na Clínica Sagrada Esperança (CSE) em Luanda-Angola, de Janeiro de 2020 a Maio de 2021. Os dados foram colhidos através de um formulário em consulta e entrevista. Os dados foram processados no SPSS e analisados usando estatística descritiva, com os dados apresentados sob a forma de média e percentagens.

Resultados: Participaram 103 doentes, sexo feminino com 53% (N= 55), idade média de 28 anos (± 22), afetando maioritariamente as crianças. O nível de escolaridade dos nossos doentes foi baixo. A epilepsia focal foi a predominante com 53 (51%) doentes. Cerca de 93 % (96 doentes) estavam sob monoterapia. A maioria (66%) armazenava os fármacos em lugares de fácil acesso para as crianças. Cerca de 53% dos participantes tinham as crises mal controladas e 26% mencionaram o esquecimento, efeitos adversos com 10 (18%) e 11 (20%) tinham dificuldade em comprar o fármaco anti-epiléptico.

Conclusão: Entender o perfil dos doentes com epilepsia angolanos poderá ajudar os profissionais de saúde na escolha das melhores estratégias e condutas médicas.

E-POSTERS

Genética

EP-001 - SÍNDROME DE STURGE- WEBER COM NEVUS DE OTA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO EM DOENTE MELANODÉRMICO

Ângela Joseth Mpovo Seke¹; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1-Clinica Sagrada Esperança; 2-Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: A síndrome de Sturge-Weber ou angiomatose encefalotrigeminal é uma doença neurocutânea e congénita rara, caracterizada por malformações tipo hemangiomas afetando o cérebro e a pele da face (território do nervo trigémeo) que se manifesta na maioria dos doentes com o aparecimento de mancha vinho do porto. Sturge (1879) fez a primeira descrição da doença, onde além das manifestações cutâneas, descreveu a presença de crises epiléticas. A presunção diagnóstica pode ser feita na presença de manchas vinho do porto e convulsões.

Caso Clínico: Homem de 23 anos de idade, com história de cefaleia e crises epiléticas mensais que iniciam com sensação de angústia, seguida de câibras e abalos tónico-clónico no membro superior, percebidos pelo doente, a posteriori evolui com versão cefálica e ocular, perda de contacto e generalização secundária, sem outros comemorativos de crises epiléticas. Antecedentes de mau aproveitamento escolar. Exame físico: baixa estatura, conversa pouco mas coerente e fluente, com nevus de Ota nos ramos oftálmico e maxilar do trigémeo, fenda palpebral diminuída à esquerda, nevus de Ota na conjuntiva esquerda. Restante exame objetivo sem alterações dignas de nota. RM de crânio revelou atrofia bihemisférica cerebelar. Ângio-RM de crânio sem alterações. EEG com atividade lenta focal, pouco frequente, em região temporal esquerda. O nosso doente apresentou melanocitose oculo-dermica (nevus de Ota), epilepsia e dificuldade escolar, que levantou a suspeita de síndrome de Sturge-Weber. No melhor do nosso conhecimento, este é o primeiro caso relatado em Angola.

Conclusão: Este caso é interessante pela presença de duas situações raras em único doente, melanocitose oculo-dermica associada síndrome de Sturge-Weber.

Epilepsia

EP-003 - EPILEPSIA AUTOIMUNE ANTI-GAD65 REFRATÁRIA – QUAL O PRÓXIMO PASSO?

Ana Lúcia Neves^{1,2}; Sofia Vedor³; Duarte Vieira³; Mafalda Seabra^{1,2}

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E., Porto – Portugal; 2-Departamento de Neurociências da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia – Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E., Porto – Portugal

Introdução: Os anticorpos anti-descarboxilase 65 do ácido glutâmico (anti-GAD65) associam-se a várias síndromes neurológicas, nomeadamente síndrome de *stiff-person*, ataxia cerebelosa, epilepsia e encefalite límbica. A epilepsia anti-GAD65 é a causa mais comum de epilepsia autoimune crónica do lobo

temporal (geralmente refratária), podendo cursar com esclerose hipocampal e declínio cognitivo. Dentro do espectro de manifestações neurológicas associadas ao anti-GAD65, a epilepsia é a que apresenta menor taxa de resposta à imunoterapia.

Caso Clínico: Sexo feminino, 25 anos, com crises tónico-clónicas bilaterais de início temporal em sono e crises dialéticas em vigília. Do estudo realizado: (1) EEG sem alterações; (2) RM cerebral com hipersinal T2/FLAIR e expansão da vertente medial da amígdala, cabeça e região anterior do corpo do hipocampo à direita; (3) bandas oligoclonais positivas (LCR); (4) anticorpo anti-GAD65 positivo (LCR e soro). Três anos após o diagnóstico de epilepsia autoimune anti-GAD65, por agravamento marcado das queixas cognitivas e impacto severo na atividade laboral, realizou uma avaliação neuropsicológica com relevante agravamento do desempenho, sugestivo de disfunção temporal direita/bilateral incipiente. No estudo de reavaliação: (1) RM cerebral mantém ligeira atenuação das digitalizações da cabeça do hipocampo direito e menor diferenciação da estrutura interna da cabeça e vertente anterior do corpo, com fruste hipersinal (apenas valorizado em análise retrospectiva, após estudos de volumetria confirmarem perda de volume ipsilateral); (2) anticorpo anti-GAD65 positivo (LCR e soro); (3) EEG com atividade epileptiforme na região temporal direita, o que motivou início de imunoglobulina mensal (sem resposta) e subsequente *switch* para rituximab.

Conclusão: A doente apresenta agravamento notório das queixas mnésicas e epilepsia refratária à terapêutica com foco congruente, em contexto de esclerose temporal mesial e doseamento persistentemente positivo do anticorpo anti-GAD65. Os achados são, assim, compatíveis com um quadro de epilepsia autoimune anti-GAD65, cuja refratariedade acarreta significativo impacto funcional, tornando-se num desafio terapêutico.

Epilepsia

EP-004 - ESTADO DE MAL FOCAL ASSOCIADO A ESTADO HIPERGLICÉMICO HIPEROSMOLAR

Mariam Cazola¹; Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Carolina Guerreiro¹; Margarida Ferro¹; Inês Menezes Cordeiro¹; João Sequeira¹; Manuel Manita¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução: O estado hiperglicémico hiperosmolar (EHH) é uma complicação grave da diabetes *mellitus* (DM) não controlada, com mortalidade acima de 50%. As crises epiléticas, particularmente do tipo focal motor, são raramente observadas. O seu tratamento inclui o controlo da hiperglicemia e da desidratação, bem como a utilização de fármacos antiepiléticos. Descrevemos um caso de estado de mal epilético (EME) focal, complicação rara do EHH.

Caso Clínico: Mulher de 48 anos, com antecedentes de HTA, dislipidemia e DM com insuficiente controlo metabólico, trazida ao serviço de urgência após a ocorrência de duas crises com movimentos involuntários bilaterais, incontinência urinária e desvio ocular para esquerda, com cessação após administração de 2 mg de diazepam. Na admissão foi presenciada nova crise tónico-clónica bilateral, controlada com a administração de 8 mg de diazepam, e levetiracetam 1500 mg em bolus,

tendo ficado medicada com levetiracetam 1000 mg bid, mantendo ainda lentificação psicomotora, defeito de atenção e desorientação temporo-espacial. Do estudo analítico destaca-se osmolaridade sérica 309 mOsm/L, glicemia capilar 419 mg/dL, HbA1c 13,5%, cetonemia negativa e glicorráquia 185 mg/dL. O EEG revelou disfunção bilateral e atividade epiléptica contínua posterior direita, com critérios de EME focal. RM-CE sem alterações de realce. Obteve-se controle de crises com incremento de FACES, ficando medicada com levetiracetam 1000 mg bid, lacosamida 200 mg bid e clobazam 10mg id e controlo glicémico. À data de alta sem registo de novas crises.

Conclusão: O nosso caso ilustra uma complicação rara da DM com achados indicativos de EHH como causa do EME focal, incluindo resistência a FACES, hiperglicemia com hiperosmolaridade e ausência de corpos cetónicos. Estes achados, na ausência de patologia estrutural do sistema nervoso central, devem suscitar a suspeita de crises epilépticas induzidas por EHH, sendo essencial a sua correta identificação para um tratamento eficaz e atempado.

Epilepsia

EP-005 - CRISES EPILÉPTICAS MIOCLÓNICAS E EYE CLOSURE SENSITIVITY NA DOENÇA DE GAUCHER: UMA MANIFESTAÇÃO EXTREMA DE FOTOSSENSIBILIDADE

Catarina Serrão¹; Alexandre Aldomiro²; Sara Parreira^{3,4,5}; Ana Franco^{3,4,5}; Carla Bentes^{3,4,5}; Ana Rita Peralta^{3,4,5}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal; 3-Laboratório de EEG/Sono, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 4-Centro de Referência para a Área de Epilepsias Refratárias da Rede EpiCare (European Reference Network for Rare and Complex Epilepsies), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 5-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

Introdução: A doença de Gaucher (DG) é uma doença lisossomal de sobrecarga, fenotipicamente heterogénea. Existem múltiplas manifestações neurológicas descritas, nomeadamente epilepsia mioclónica progressiva (EMP), em que a fotossensibilidade é reconhecida. Apresentamos um caso de DG com crises desencadeadas pelo encerramento ocular.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, diagnóstico de DG (genótipo p.Gly377Ser em homozigotia, gene GBA1) e EMP, com crises epilépticas mioclónicas, evolução ocasional para tónico-clónica bilateral e defeito cognitivo multidomínios progressivo. História de pais consanguíneos e irmão com DG. Medicada com levetiracetam 3000 mg/dia, lamotrigina 150 mg/dia, topiramato 100 mg/dia e clonazepam 5 mg/dia. Apresentou-se por agravamento progressivo dos movimentos involuntários dos membros superiores, que eram pluri-diários, duradouros, muito amplos, exuberantes e incapacitantes, dificultando, nomeadamente, o adormecer. Ao exame neurológico, verificavam-se mioclonias positivas e negativas dos membros superiores, de início predominantemente distal. Com o encerramento ocular observavam-se movimentos involuntários com postura tônica e elevação dos membros superiores, associados a mioclonias multifocais progressivamente mais amplas, simétricas e irregulares, que obrigavam à abertura ocular para terminar o evento. No EEG, estes movimentos eram associados a paroxismos de pontas, polipontas e poliponta-onda generalizados, evolutivos,

confirmando o diagnóstico de crises epilépticas. Observava-se também atividade epiléptica intercrítica abundante, frontal, central e generalizada com sensibilidade ao encerramento ocular e fotossensibilidade. Com a suspensão do topiramato, por lentificação psicomotora, e introdução de perampanel até 6 mg/dia, verificou-se diminuição da frequência e amplitude dos episódios, possibilitando as atividades de vida diária.

Conclusão: Este caso demonstra uma manifestação extrema de fotossensibilidade, com crises mioclónicas e mioclónico-tónicas prolongadas induzidas pelo encerramento ocular. *Eye closure sensitivity* (ECS) é um fenómeno distinto de fotossensibilidade, com valor prognóstico incerto. Na literatura, a associação entre DG e ECS encontra-se reportada em 2 casos, como achado neurofisiológico sem correlato semiológico, ressaltando-se a sua raridade e a importância da sua pesquisa nas avaliações EEG de doentes com DG e EMP.

Epilepsia

EP-006 - QUANDO A LEITURA DA AURA SUGERE A CAUSA DA DOR

Sofia Reis Marques¹; Leonor Francisco¹; Carla Morgado¹; José Cruz Araújo¹

1-Hospital de Braga

Introdução: Cefaleia pós-ictal é definida como uma cefaleia causada por uma crise epiléptica, que ocorre <3 h após o final do evento convulsivo e remite espontaneamente <72 h após o término da crise. É o tipo mais comum de cefaleia associada a crise epiléptica e em aproximadamente 50% dos indivíduos tem características migranosas.

Caso Clínico: Jovem do sexo feminino, 30 anos de idade, sem antecedentes de relevo ou medicação habitual.

Transferida de outro hospital após escalada terapêutica (1 g de levetiracetam, 14 mg de diazepam, 16 mg de midazolam em bólus e 80 mg de propofol) por provável estado de mal convulsivo. À nossa observação, abria os olhos à estimulação dolorosa, sem resposta verbal, nem assimetria motora. Realizou EEG que revelou atividade de base lentificada e inscrição de atividade lenta difusa, sem registo de atividade epileptiforme. Restante investigação (estudo analítico, TC crânio com estudo dos vasos e análise do LCR) sem alterações relevantes.

Com recuperação completa em algumas horas, começa a vomitar e queixar-se de cefaleia. Após analgesia, conta que há meses tem tido episódios em que “prevê o futuro”, que descreve como uma sensação de familiaridade com o que se passa à sua volta e simultaneamente se instala uma cefaleia progressivamente mais intensa, associada a náuseas, foto e fonofobia.

Após várias idas ao SU este ano por estes episódios, realizou RM crânio a título particular, que a família nos trouxe, com descrição de displasia da amígdala e segmento anterior do hipocampo direitos. Teve alta medicada com LEV 1g de 12/12 horas.

Conclusão: Neste caso, o facto de a doente apresentar crises parciais cognitivas (sem descrição de movimentos involuntários) e recorrer aos cuidados médicos por cefaleia intensa, compatível com enxaqueca, atrasou o diagnóstico e sublinha a importância de colher uma descrição detalhada de todas as queixas dos doentes, incluindo alterações prodrómicas e pós-ictais.

Epilepsia

EP-007 - SÍNDROME DE PALLISTER-HALL: SEGUIMENTO A QUINZE ANOS

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os hamartomas hipotalâmicos podem ocorrer isoladamente ou como parte de uma síndrome genética, mais frequentemente a síndrome de Pallister-Hall, uma doença autossômica dominante rara causada por uma mutação no gene *GLI3*. Esta caracteriza-se pela presença de hamartomas hipotalâmicos, que se manifestam tipicamente por crises gelásticas, panhipopituitarismo e/ou alterações visuais, assim como malformações dos membros, fenda do palato, anomalias génito-urinárias e defeitos cardíacos congénitos.

Caso Clínico: Homem de 32 anos, com antecedentes de cardiopatia congénita, malformações ósseas dos dedos das mãos e pés, hipertensão pulmonar, criptorquidismo e baixa-estatura, com desenvolvimento intelectual normal. Inicia aos 18 anos quadro estereotipado de alteração do comportamento no sono, com agitação, choro, gritos e expressão de medo. Assumiu-se que poderiam corresponder a crises epiléticas focais, havendo referência a episódios semelhantes na infância, assim como a frequentes fenómenos de *déjà-vu*. O exame neurológico era normal. Os EEG interictais realizados não demonstraram alterações. A RM encefálica mostrou volumoso hamartoma hipotalâmico e o teste genético revelou mutação no gene *GLI3* em heterozigotia, confirmando-se o diagnóstico de síndrome de Pallister-Hall. Após diferentes esquemas terapêuticos, o doente está livre de crises há dez anos, sob levetiracetam 500 mg bid. Ao longo do seguimento, identificaram-se queixas compatíveis com défice cognitivo do tipo frontal, que têm estado estáveis. As RM encefálicas seriadas mostraram estabilidade do hamartoma.

Conclusão: Este caso ilustra o seguimento de um doente com hamartoma hipotalâmico que se apresentou sem as típicas crises gelásticas, com crises epiléticas focais hipermotoras controladas de forma eficaz com medicação anti- crise epilética. Assim, importa recordar que os hamartomas hipotalâmicos associados à síndrome de Pallister-Hall podem ter um curso mais benigno do que os hamartomas isolados, com menos crises epiléticas e um controlo mais favorável, recomendando-se o tratamento conservador. O diagnóstico sindromático é importante para prognóstico clínico, abordagem multidisciplinar e aconselhamento genético.

Epilepsia

EP-008 - EFEITOS DA EXPOSIÇÃO A FÁRMACOS ANTI-CRISE EPILÉPTICA DURANTE A GRAVIDEZ NO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR E RENDIMENTO ESCOLAR NA INFÂNCIA TARDIA E ADOLESCÊNCIA

Joana Fonte¹; Joana Lopes¹; Henrique Nascimento¹; Raquel Samões¹; Marta Moreira²; Clara Silva²; João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Serviço de Obstetrícia, Centro Materno-Infantil do Norte

Introdução: Além do risco de malformações congénitas, a exposição aos fármacos anti- crise epilética (FACE) durante a gravidez tem sido associada a efeitos negativos no neurodesen-

volvimento e dificuldades na aprendizagem. O impacto na infância tardia e na adolescência é menos conhecido. O objetivo foi avaliar o desempenho escolar dos filhos de mães com epilepsia.

Métodos: Estudo retrospectivo de mulheres com epilepsia seguidas na consulta de "Epilepsia e gravidez" do CHUdSA com filhos em idade escolar (6-18 anos). Através de um inquérito recolheram-se dados sobre o desenvolvimento psicomotor, interação social e rendimento escolar dos filhos. Um bom rendimento escolar foi definido como ausência de reprovações e obtenção de resultados bons/excelentes ou notas de valor 4 ou 5 no último ano escolar.

Resultados: Foram incluídos 75 filhos (idade média de 12.6±4 anos, 48% do sexo feminino) de 53 mulheres; 52% frequentava o 3º ciclo/ensino secundário. Trinta crianças foram expostas a ácido valproico (VPA) (27 em monoterapia, 3 em politerapia), 35 a outros FACE (25 em monoterapia, 10 em politerapia) e 10 não tiveram exposição a FACE. Um bom rendimento escolar foi obtido em 80% das crianças não expostas a FACE; 68% das expostas a monoterapia, 60% a politerapia (sem VPA); 54% e 35% das expostas a VPA em doses baixas e elevadas (>800 mg), respectivamente. Comparativamente a crianças sem exposição a FACE, as crianças expostas a VPA em doses elevadas (n=17) tiveram um baixo rendimento escolar (p=0.041). Esta diferença não foi significativa para doses baixas de VPA e outros FACE em monoterapia ou politerapia. O grupo sob VPA em altas doses apresentou 5 (29%) crianças com perturbação da hiperatividade e défice de atenção e 3 (12%) com autismo.

Conclusão: A exposição na gravidez a VPA em doses >800 mg/dia, mas não a outros FACE em mono ou politerapia, associou-se a maiores dificuldades de aprendizagem e baixo rendimento escolar.

Epilepsia

EP-010 - EPISÓDIOS ESTEREOTIPADOS, NÃO EPILÉPTICOS, EM DOENTE INTERNADA COM MÚLTIPLAS LESÕES CORTICAIS

Rui Lopes¹; Gonçalo Videira¹; Diogo Costa¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A primeira hipótese diagnóstica colocada em doentes que apresentam episódios estereotipados de curta duração e lesões cerebrais com envolvimento cortical é a de crises epiléticas. No entanto, outras etiologias podem apresentar-se com fenomenologia estereotipada que não apresentam vantagem no tratamento com fármacos antiepiléticos (FAE).

Caso Clínico: Mulher de 53 anos, com antecedentes de enfartes temporais bilaterais de etiologia cardioembólica por fibrilação auricular valvular, é internada no serviço de Neurologia por hemorragia lobar frontoparietal esquerda em contexto de hipocoagulação com INR supratrapêutico. Apresenta história prévia de hipoacusia grave de etiologia mista e uma afasia global no contexto desta nova lesão. Durante o internamento, apresenta episódios estereotipados com a sequência: olhar vago, abertura da boca, movimentos do membro superior esquerdo em direção ao tronco e olhar preferencial para a direita, com movimentos *side-to-side* cefálicos e flexão do tronco. Inicialmente considerada a etiologia epilética: sem resposta a 3 FAE (levetiracetam, lacosamida e esclcarbazepina). Os dois primeiros EEG, fora dos episódios, não apresentaram actividade epileptiforme. Finalmente, monitorização video-EEG prolongada captou os episódios, que não tiveram correlação no traçado.

Pela dificuldade em apurar queixas com a doente, investigou-se possível causa cardíaca, sem alterações de relevo. Consideraram-se então como possíveis causas uma etiologia comportamental (movimentos voluntários em doente com dificuldades de comunicação) ou, menos provável, crises psicogénicas não-epiléticas. A capacidade apurada de interromper estes episódios com estímulos externos favoreceu esta hipótese. O esquema terapêutico de quetiapina foi ajustado e os episódios foram diminuindo de frequência. Os FAE foram gradualmente retirados, sem aumento da frequência dos episódios.

Conclusão: A presença de episódios estereotipados em doente com lesões cerebrais, principalmente com atipias e/ou em contextos em que a comunicação é difícil, deve merecer a consideração de etiologias alternativas à epilética. A monitorização vídeo-EEG mais prolongada pode oferecer uma ajuda importante para evitar uma escalada fútil dos FAE.

Epilepsia

EP-011 - DEPRESSÃO EM EPILÉPTICOS SEGUIDOS EM CONSULTA EXTERNA NA CLÍNICA SAGRADA ESPERANÇA

Esperança Elizandra Pinto Marques¹, Silvio Filipe Dias Cândido¹, Lourenço José Ricardo Azevedo¹, Joelma Daniela de Oliveira André¹, João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto, Luanda-Angola; 2-Serviço de Neurologia, Clínica Sagrada Esperança, Luanda-Angola

Introdução: A epilepsia é uma doença cerebral crónica causada por descargas elétricas anormais, caracterizada pela recorrência de crises epiléticas, que variam de acordo com a área cerebral afetada. Em Angola, existem escassos estudos que procuraram saber sobre o grau de depressão da população com epilepsia e fatores associados, motivo pelo qual nos propusemos a realizar este estudo. Avaliar o grau de depressão usando o inventário de depressão de Beck em pessoas com epilepsia, seguidos em consulta na Clínica Sagrada Esperança (CSE) em Luanda.

Metodologia: Foi realizado um estudo transversal, onde os dados foram colhidos através de um formulário estruturado para o efeito, mediante entrevista presencial e via telefónica. A análise dos dados foi realizada usando o SPSS, os dados foram apresentados usando estatística descritiva bem como análise inferencial, a associação de variáveis foi medida com o teste de X², foi considerada significância estatística $p < 0,05$.

Resultados: Participaram 89 pessoas com epilepsia, com média de idade de 36,70 ($\pm 12,78$) anos. A maioria era do sexo feminino, 47 (52,8%). A frequência de depressão foi de 29 (32,6%) doentes, dos quais 11 (12,4%) no nível leve, 6 (6,7%) no nível moderado e 12 (13,5%) no nível grave. Encontramos associação estatisticamente significativa entre depressão e baixo de nível de escolaridade, idade abaixo de 18 anos, pessoas com crises não controladas e crises epiléticas generalizadas ou de início desconhecido.

Conclusão: Cerca de um terço dos nossos doentes apresentou depressão. Este estudo mostrou que existe um provável grupo mais vulnerável para depressão e que merece maior atenção.

Neurofisiologia

EP-012 - RELAÇÃO DA RÁCIO NEUTRÓFILO/LINFÓCITO E CRITÉRIOS ELETROFISIOLÓGICOS NA SÍNDROME GUILLAIN-BARRÉ

Tiago Oliveira¹; Marisa Brum¹; Luísa Medeiros¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: As imunidades celulares e humorais apresentam um papel primordial na fisiopatologia da síndrome Guillain-Barré (SGB). Recentemente, tem-se avaliado o papel da rácio neutrófilo/linfócito (NLR) como marcador inflamatório nesta síndrome, nomeadamente, como preditor do prognóstico clínico.

O objetivo principal foi investigar a possível relação entre a NLR o n° total e tipo de critérios (Hadden et al) para polineuropatia aguda inflamatória desmielinizante (AIDP), em estudos eletrofisiológicos (EF).

Metodologia: Estudo retrospectivo de 30 doentes com diagnóstico de SGB, variante AIDP, com realização de estudos EF entre 2016 e 2023. Documentados dados demográficos, valores absolutos de neutrófilos e linfócitos e respetiva rácio, à admissão hospitalar. Documentado n° total e tipo de critérios eletrofisiológicos de AIDP (velocidade de condução, latências médias distais, bloqueio de condução e latência de ondas F) em estudo de condução de nervo e eletromiograma, realizados durante o internamento hospitalar.

Resultados: Nos doentes incluídos, 63,3% eram do sexo masculino, a média de idades foi de $56,4 \pm 20$ anos. A média de NLR foi de $4,23 \pm 2,511$. Verificou-se um aumento de NLR face ao valor de referência ($p=0,006$) nestes doentes. Os EF foram realizados em média $17 \pm 10,8$ dias após início da doença. Nos EF, 10% dos doentes apresentavam um critério para AIDP, 33,3%, dois critérios, 43,3%, três critérios e 13,3%, quatro critérios. No entanto, o valor de NLR não diferiu entre doentes quando agrupados pelo n° total de critérios eletrofisiológicos ($p=0,855$), não se evidenciando, correlação entre estas variáveis ($p=-0,02$). Nenhum critério EF individual se relacionou com um aumento de NLR.

Conclusão: O NLR é um marcador inflamatório amplamente disponível nos serviços de saúde. Apesar de vários estudos demonstrarem o valor prognóstico clínico da NLR na SGB, esta não parece ter valor preditivo no n° total ou tipo de critérios eletrofisiológicos para AIDP.

Neurofisiologia

EP-013 - ROLE OF EVOKED POTENTIALS IN SCAN-NEGATIVE MYELOPATHY

Beatriz Madureira¹; Charles Fry²; Anderson Brito Da Silva²; Mark R Baker²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca, Amadora; 2-Department of Clinical Neurophysiology, Royal Victoria Infirmary, Newcastle upon Tyne

Introduction: Clinically suspected myelopathy with "normal MRI scan" is recognized but rare. Somatosensory Evoked Potentials (SSEPs) and Motor evoked potentials (MEPs) can be useful in confirming the diagnosis of progressive sensory and motor disorders suggestive of myelopathy. However, the literature on MEPs/SSEPs in scan-negative myelopathy is sparse.

Case Report: A previously fit 56-year-old male presented

to the emergency department with a 3-week history of urinary retention and progressive ascending anaesthesia, paraesthesia and gait instability. In the emergency department, neurological examination demonstrated reduced pinprick sensation in the lower limbs, with a sensory level at T10. Muscular strength was preserved. There was hyperreflexia at the knees, with a Babinski sign on the right. Spine MRI was unremarkable. Blood and CSF analysis were normal. The patient received IV methylprednisolone for 3 days, with no clinical improvement. At this stage, neurophysiologic tests were requested. Electroneuro-myographic findings were normal but SSEPs were absent from the lower limbs, consistent with significant myelopathy affecting central somatosensory pathways. MEPs demonstrated evidence of significant myelopathy affecting corticospinal projections to cervical and lumbosacral levels bilaterally. In the following two weeks, there was a clinical deterioration, with paraparesis (MRC 2), pathological hyperreflexia in the legs and a sensory level at T5. The fourth MRI spine, performed two months after symptom onset, revealed increased signal throughout the cord, more pronounced in the upper cervical cord and thoracic cord. The patient received plasma exchange, followed by rituximab, with a subtle improvement in lower limb power.

Conclusion: This case illustrates the utility of evoked potentials in the diagnosis of MRI-negative myelopathy. Confirmation of myelopathy through evoked potentials can have an impact on the patient, confirming the diagnosis, expediting appropriate treatment and guiding prognosis.

Neurofisiologia

EP-014 - PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA E LOMBALGIA: OUTRA FACE DA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ

Miguel Pimenta¹; Carolina Gavancho¹; Mariam Cazola¹; Tiago Oliveira¹; Marisa Brum¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia. Lisboa, Portugal

Introdução: A síndrome de Guillain Barré (SGB) representa um grupo heterogêneo de polineuropatias rapidamente progressivas de etiologia autoimune de natureza desmielinizante ou axonal. Embora seja classicamente descrita como um quadro rapidamente progressivo e simétrico de parestesias e parésia flácida ascendente, a apresentação clínica é variada, podendo existir envolvimento dos pares cranianos, sinais de disautonomia, hiponatremia, e queixas algicas (como lombalgia e dor radicular). De particular interesse é a variante de diplegia facial com parestesia (DFP), atendendo à pertinência da sua inclusão no diagnóstico diferencial de parésias faciais bilaterais.

Caso Clínico: Homem de 42 anos recorre ao Centro de Saúde por lombalgia intensa com uma semana de duração. Nos dois dias seguintes refere consumos alcoólicos em grande quantidade, apresentando amnésia para esse período. Acordou no dia seguinte com dificuldade na mobilização dos músculos faciais bilateralmente e parestesias na porção distal dos membros superiores e inferiores. Ao exame neurológico, salientava-se diminuição dos reflexos osteotendinosos nos membros superiores e sinal de Bell bilateral, sem diminuição da força ou sensibilidade. Sem sintomas sugestivos de infeção recente.

Realizou punção lombar, que documentou 6 células/uL e ligeira hiperproteinorráquia de 50 mg/dia e estudo imagiológico com RM do neuroeixo que revelou realce após administração de gadolínio dos VII pares cranianos bilateralmente, sem outras alterações. O restante estudo infecioso e autoimune revelou-se

negativo. Por suspeita de SGB, realizou ciclo de 5 dias de IVIG, sem melhoria. Por fim, a eletromiografia evidenciou polineuropatia sensitivo-motora nos quatro membros, primariamente desmielinizante que corroborou a hipótese de SGB.

Conclusão: Descreve-se um caso atípico de SGB, salientando a importância desta entidade no diagnóstico diferencial de parésias faciais periféricas bilaterais. Ressalva-se ainda a pertinência de sinais e sintomas associados que, não obstante a sua sutileza, podem ser determinantes na orientação do estudo diagnóstico, como é o caso das queixas sensitivas (parestesias e lombalgia intensa).

Genética

EP-015 - INÍCIO SÚBITO DE DOENÇA DE ALEXANDER NA IDADE ADULTA E O CONCEITO DE TOXICIDADE POR GFAP

Carolina Guerreiro¹; Filipe Godinho¹; João Parente Freixo²; Jorge Oliveira²; José Rosa¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC)

A doença de Alexander é uma leucodistrofia rara, maioritariamente causada por variantes patogénicas do gene *GFAP*. O início súbito é uma apresentação incomum, tendo sido reportado um caso em contexto de intoxicação etanólica aguda. Descrevemos um caso de doença de Alexander de início na idade adulta (AOAD) com instalação súbita e propomos uma possível explicação para esta apresentação atípica.

Homem de 30 anos, com história de hábitos etanólicos de tipo *binge drinking*. Internado no contexto de disartria escândida, disfagia não seletiva, tetraparesia grau 4 espástica simétrica e ataxia tetra-apendicular de início súbito após intoxicação etanólica aguda. Sem história familiar de relevo ou alterações do desenvolvimento psicomotor.

A RM-CE evidenciou hipersinal T2 dos lemniscos mediais, dos tratos corticoespinhais bilateralmente em topografia bulbar e dos núcleos dentados, bem como atrofia do bulbo raquidiano, medula cervical e dorsal. O EMG, o estudo do LCR e um extenso estudo metabólico não documentaram qualquer alteração. O estudo de aminoácidos plasmáticos, ácidos gordos de cadeia muito longa, aril-sulfatase, beta-galactosidase e colestanol não demonstraram alterações de relevo. O painel NGS de leucodistrofias identificou uma variante missense no gene *GFAP* em heterozigotia c.314G>C (p.(Arg105Pro)) de significado incerto, cuja análise bioinformática preditiva sugere patogenicidade. Assumiu-se como diagnóstico final uma doença de Alexander de início súbito. O quadro clínico tem-se mantido estável desde a sua apresentação.

A exposição aguda a níveis elevados de etanol induz um aumento da proteína GFAP e respectivo mRNA em modelos animais, culminando numa astrogliose transitória. Propomos que o consumo agudo e significativo de etanol pode explicar um início súbito de AOAD através da indução de um desequilíbrio entre a produção e degradação de GFAP, promovendo um ambiente de toxicidade por GFAP, característico da doença de Alexander.

Genética

EP-016 - VANISHING WHITE MATTER DISEASE NUM ADULTO

Alexandre Montalvo^{1,4}; **Romana Rodrigues**¹; **Miguel Schön**¹; **Ângelo Dias**³; **Carlos Morgado**³; **Filipa Dourado Sotero**^{1,2}; **Ana Patrícia Antunes**^{1,2}; **Luísa Albuquerque**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Imagiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A *vanishing white matter disease* (VWMD) é das leucodistrofias mais prevalentes, com transmissão autossómica recessiva por mutações nos genes *EIF2B1-5*. Habitualmente de início na infância e mortal em poucos anos, pode afetar indivíduos até à idade adulta. Apresenta-se com um quadro progressivo de demência, ataxia e sinais piramidais, com agudizações geralmente em contexto de intercorrências sistémicas.

Caso Clínico: Homem de 35 anos, filho de pais não consanguíneos, desenvolvimento psicomotor dentro da normalidade, com 12 anos de escolaridade, empregado administrativo. Aos 5 anos foi investigado por uma ataxia da marcha após quadro febril, interpretado como ataxia pós-infecciosa. Aos 34 anos apresentou crises epiléticas focais, caracterizadas por movimentos mastigatórios e flexão do MSD com perturbação do estado de consciência, controladas com ácido valpróico. Aos 35 anos internado por múltiplas crises focais, evoluindo para estado mal não convulsivo em 24 horas. Após a regressão das crises epiléticas e melhoria clínica progressiva, persistiu lentificação psicomotora, diminuição de iniciativa verbal e motora, defeito de controlo inibitório e de alternância motora, hemiparesia esquerda de grau 2 e espasticidade e hiperreflexia generalizadas. A RM-CE mostrou extensa hiperintensidade difusa em T2 da substância branca cerebral e vastas áreas de cavitação frontais com padrão em banda, representando faixas poupadas no seio das áreas de cavitação. O estudo genético documentou mutação patogénica em homozigotia no gene *EIF2B5*.

Conclusão: As leucodistrofias são doenças raras cujo diagnóstico na idade adulta implica um desafio suplementar, em que o padrão imagiológico de degenerescência cavitada da substância branca, extensa e difusa, é muito sugestivo de VWMD.

Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.

Genética

EP-017 - AS MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS DO SÍNDROME PHARC: REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

Vitor Mendes Ferreira¹; **Marta Magriço**¹; **Bruna Meira**¹; **Paulo Bugalho**^{1,2}; **Raquel Barbosa**³

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa; 3-Neurologie Département, Centre Hospitalier Université de Toulouse

Introdução: A síndrome polineuropatia, surdez, ataxia, retinite pigmentosa e cataratas (PHARC) é uma doença neurode-

generativa autossómica recessiva provocada por mutações no gene *ABHD12*.

Metodologia: Pesquisa nas bases de dados PubMed/MEDLINE até Agosto/2023. Incluídos todos os casos reportados com achados clínicos e genéticos sugestivos da síndrome PHARC.

Resultados: Foram incluídos 57 doentes reportados em 14 publicações. O fenótipo clínico é variável sendo as manifestações mais comuns: surdez (87,7%), retinite pigmentosa (80,7%), cataratas (79,0%), polineuropatia (71,9%) e ataxia (54,4%). Apenas cerca de um terço dos doentes apresenta um síndrome completo com todas as cinco manifestações cardinais. Na população com polineuropatia, a maioria dos doentes (93,9%) apresenta pelo menos um achado sugestivo ao exame neurológico (*pes cavus*, hipostesia ou hipo/arreflexia) e, no grupo de doentes em que foram realizados estudos de condução nervosa, a maioria (93,3%) apresenta uma polineuropatia desmielinizante. A ataxia é a manifestação clínica menos frequente estando presente em aproximadamente metade dos casos reportados. Destes, 30% tem ataxia da marcha, 15% ataxia apendicular e 65% ataxia generalizada. No subgrupo de doentes com ataxia que realizaram RM-CE cerca de metade não tinha alterações cerebelosas. Os sinais piramidais não são um achado cardinal da síndrome PHARC, mas quando pesquisados estão presentes em cerca de 40% dos doentes. Dos doentes com sinais piramidais todos apresentam polineuropatia e todos com exceção de um doente apresentam ataxia e atrofia cerebelosa na RM-CE.

Conclusão: A síndrome PHARC apresenta um fenótipo clínico variável, sendo que o síndrome completo está apenas presente numa minoria dos casos. A associação de surdez e retinite pigmentosa em doentes com ataxia deve levantar a suspeita diagnóstica de PHARC, principalmente na presença de polineuropatia desmielinizante. O envolvimento da via piramidal pode ser um novo sinal que expande o espetro clínico desta síndrome.

Genética

EP-018 - SÍNDROME DE WILSON COM POLINEUROPATIA ISOLADA

Gonçalo Diniz De Pinho¹; **Renato Oliveira**¹; **Margarida Leitão Do Nascimento**¹; **Filipa Malheiro**¹; **Raquel Gil-Gouveia**¹

1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: As neuropatias crónicas são doenças frequentes na consulta de Neurologia. Apesar de se reconhecerem algumas causas mais comuns (diabetes, consumo de álcool), a marcha diagnóstica pode ser complexa, sobretudo nos doentes mais novos, com poucos fatores de risco.

Caso Clínico: Um homem de 56 anos recorreu a consulta de Neurologia por dormência dos membros inferiores com alguns meses de evolução. Apresentava parésia bilateral da flexão dos dedos dos pés, hiporreflexia generalizada com arreflexia aquiliana, angulação plantar bilateral ligeira e hipostesia em meia e luva. Estudo eletromiográfico revelou polineuropatia sensitivomotora desmielinizante. A investigação etiológica mostrou macrocitose sustentada (VGM 99-104 fL) sem anemia, défices nutricionais (nomeadamente hipovitaminoses B1, B9 ou B12) ou história de consumo de álcool elevado. A ceruloplasmina (5,8 mg/dL) e cobre (sempre inferior a 35 ug/dL) séricos encontravam-se diminuídos, tendo os valores de cobre na urina (24 horas) sido normais. Por suspeita de doença de Wilson com perfil laboratorial atípico, pediu-se estudo genético, que revelou duas mutações potencialmente patogénicas em alelos diferentes do gene *ATP7B* (c.1934T>G e c.3959G>C; heterozigotia composta). Nenhum dos progenitores apresentava sintomas. A

oftalmoscopia e RM-CE não revelaram alterações e a ecografia hepática mostrou apenas esteatose ligeira. Após ligeiro agravamento inicial, o doente ficou estabilizado com medidas de estilo de vida, quelante do cobre e medicação para a dor neuropática (trinta meses de seguimento).

Conclusão: Este caso demonstra uma variante atípica e rara de doença de Wilson, sem manifestações oftalmológicas e com envolvimento isolado do sistema nervoso periférico. A presença de duas mutações diferentes, bialélicas, em gene de expressão tipicamente autossómico recessivo pode contribuir em parte para explicar esta clínica, o surgimento em idade mais avançada comparativamente ao padrão habitual e a baixa taxa de progressão, configurando um fenótipo da doença menos agressivo. O estudo genético ganha crescente utilidade na investigação destes casos menos comuns.

Genética

EP-019 - SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN COM HEMIPARESIA DIREITA: UMA ASSOCIAÇÃO INCOMUM

Rui Lopes¹; Barbara Moreira Da Cruz¹; Márcio Cardoso¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A síndrome de Saethre-Chotzen é uma doença hereditária por mutação no gene *TWIST1* que combina a fusão prematura das suturas cranianas e anomalias dos membros.

Caso Clínico: Senhora de 38 anos com síndrome de Saethre-Chotzen, submetida a intervenções cirúrgicas cranianas durante a infância, sem diagnóstico prévio formal. Curiosamente, o mesmo foi feito apenas durante a primeira gravidez, quando observados indícios de alterações das suturas cranianas no feto.

Nos últimos dois anos apresentou deterioração do estado geral e maior dificuldade em cumprir tarefas quotidianas por cansaço generalizado. Apesar de síndrome ventilatória restritiva já conhecida, provavelmente no contexto da doença conhecida, dada a ausência de melhoria durante vários meses, optou-se por uma avaliação por consulta de neuromusculares.

Observou-se uma assimetria facial e ptose palpebral já conhecidas, mas adicionalmente hemiparesia grau 4+ direita (não valorizada pela doente), para além de outros aspetos típicos da síndrome conhecida como encurtamento digital. Também notados reflexos hiperativos à direita. Foi realizada EMG, TC cervical e cerebral sem alterações. Encontrou-se em estudo de imagem uma assimetria no diafragma com elevação da hemicípula esquerda.

A associação desta síndrome com hemiparesia não está descrita. Neste caso propõe-se que a relação entre a síndrome de Saethre-Chotzen e a hemiparesia poderia ser secundária, devido a fatores externos, como uma lesão cerebral durante o desenvolvimento fetal ou após o nascimento, havendo potenciação do risco nesta síndrome. Adicionalmente, a craniosinostose pode também desencadear pressão intracraniana aumentada e com possível afeção de áreas envolvidas no controlo motor, contribuindo para a hemiparesia.

Conclusão: Este caso clínico apresenta algumas particularidades já que combina as características clínicas típicas da síndrome de Saethre-Chotzen com uma hemiparesia direita, que não é uma característica usual dessa síndrome. A relação entre essas duas condições ainda não está completamente explicada. Acompanhamento a longo prazo será importante para confirmar a estabilidade dos achados.

Genética

EP-020 - ATAXIA POR MUTAÇÃO NO GENE ATP6: QUAL A FACE DO MOSAICO?

Sofia Reis Marques¹; Leonor Francisco¹; José Cruz Araújo¹
1-Hospital de Braga

Introdução: A síndrome de Leigh herdada maternamente (MILS) e a síndrome de neuropatia, ataxia e retinite pigmentosa (NARP) fazem parte do espectro clínico associado ao gene mitocondrial *ATPase 6*. Os sintomas, a gravidade e evolução destes distúrbios podem variar significativamente entre os indivíduos afetados.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, com antecedentes pessoais de dificuldade de aprendizagem, recorre à consulta de neurologia por instabilidade da marcha com cerca de 5 anos de evolução.

Ao exame com apraxia ideomotora bilateral, atrofia muscular dos membros inferiores (pior distalmente), aquilianos não despertáveis, sinal de babinski bilateral, tremor postural e dismetria apendicular ligeira bilateral. Em ortostatismo, com alargamento da base, instabilidade nas voltas e funâmbulo com desequilíbrio marcado.

Analicamente sem alterações, incluindo doseamento de cobre urinário e vitamina E. Na eletromiografia, com atrofia neurogénica crónica dos músculos investigados, com redução da amplitude dos potenciais motores e sensitivos. RM de crânio com áreas cortico-subcorticais, simétricas, de hipersinal em T2/FLAIR na vertente inferolateral dos hemisférios cerebelosos, com ligeiro efeito expansivo, sem restrição à difusão ou realce após contraste.

Foram excluídas endocrinopatias, ecocardiograma trans-torácico era normal e sem alterações da retina à avaliação de oftalmologia (por tomografia de coerência óptica).

Após ter sido revista a história familiar, com uma descrição equívoca de crises epiléticas da mãe, foi pedido painel genético para ataxias, que revelou uma variante em heteroplasmia no gene *MT-ATP6*.

Conclusão: Trazemos o caso deste doente cuja apresentação clínica não é típica de nenhuma síndrome clássica: apresentação tardia e evolução indolente para síndrome de Leigh e ausência de retinite pigmentosa, que integra a tríade da NARP. Serve este caso para sublinhar a dificuldade no diagnóstico das doenças mitocondriais, para o qual contribui a heteroplasmia.

Cognição_Demência

EP-021 - AVALIAÇÃO DA DIFERENÇA DE FLUÊNCIAS EM DOENTES COM DEFEITO COGNITIVO LIGEIRO

Joana Vitor¹; Carolina Maruta²; Inês Cabaço³; Marta Granadeiro²; Isabel Pavão Martins²

1-Hospital Beatriz Ângelo; 2-Laboratório de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Institute of Health Sciences, Catholic University of Portugal

Introdução: Os testes de fluência verbal são fáceis de administrar por poderem ser feitos à cabeceira do doente e são sensíveis no declínio cognitivo. Possuem elevada fiabilidade inter-avaliador e na repetição do teste. A fluência verbal requer o envolvimento de vários processos, como a memória de trabalho e flexibilidade cognitiva. Na Demência de Alzheimer os doentes mostram défices tanto na fluência semântica, como na fluência

fonológica, contudo o impacto na fluência semântica parece ser superior ao impacto na fluência fonológica apresentando uma discrepância entre fluências superior à dos indivíduos saudáveis.

O objetivo foi perceber se a diferença entre as fluências semântica e fonológica permite distinguir entre os vários tipos de DCL.

Métodos: Estudo observacional transversal retrospectivo baseado na colheita de informação clínica do processo dos doentes selecionados de acordo com os seguintes critérios: 1) Diagnóstico de DCL de predomínio amnésico, disexecutivo ou misto. 2) Avaliações Neuropsicológicas realizadas entre 1 de outubro de 2019 e 31 de março de 2022. 3) Presença de avaliação das fluências semântica e fonológica. Comparação com dados normativos da população saudável.

Resultados: Incluídos 100 doentes (57 mulheres, DCL amnésico $n=37$, DCL disexecutivo $n=32$, DCL multidomínios $n=31$), idade média $69,4\pm 9,7$ anos e uma escolaridade média de $7,7\pm 4,3$ anos. A média da diferença de fluências Alimentos_letra P foi $6,3\pm 3,0$ e na diferença entre Animais_letra P foi $5,0\pm 3,4$. A GDS média foi $5,2\pm 3,8$ e a Blessed mostrou independência nas AIVDs. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas nas discrepâncias das fluências nos doentes com DCL face aos valores normativos da população saudável. Na subanálise dos vários grupos de DCL não existiram também diferenças nas fluências estatisticamente significativas, provavelmente pela amostra reduzida.

Conclusão: Neste trabalho a diferença da discrepância nos testes de fluência não diferiu entre participantes com DCL e a população saudável nem permitiu discriminar os vários subtipos de DCL. São necessários estudos com maiores amostras e biomarcadores de doença para comprovar este resultado.

Cognição_Demência

EP-022 - TRACKING DISEASE PROGRESSION IN SPORADIC AND GENETIC BEHAVIORAL VARIANT FRONTOTEMPORAL DEMENTIA: THE ROLE OF NEUROPSYCHOLOGY

Marisa Lima²; Anuschka Silva-Spínola¹; João Durães²; Miguel Tábuas-Pereira²; Maria Rosário Almeida³; Inês Baldeiras³; Isabel Santana^{2,3}

1-Centre for Informatics and Systems, Department of Informatics Engineering, University of Coimbra; 2-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3-University of Coimbra, Faculty of Medicine, Coimbra, Portugal

Introduction: The behavioral-variant-of-frontotemporal-dementia (bvFTD) is a devastating and eventually genetically-determined neurodegenerative disease. Reliable predictors of disease progression comparing sporadic and genetic forms have not been sufficiently identified. Aims: We investigated baseline and longitudinal neuropsychological profiles of sporadic-bvFTD, GRN-bvFTD and C9orf72-bvFTD for their ability to distinguish between groups and track disease progression.

Methods: Patients were consecutively recruited and longitudinally assessed. Clinical, genetic, neuropsychological and behavioural data were analysed.

Results: Twenty-nine patients, 11 females, mean age=62.38 years (SD=5.88) were included. Of these, 8 carried a C9orf72-expansion and 6 have a GRN-mutation. At baseline there were no differences between groups in FTLD-CDR global score and Sum-of-Boxes scores, but GRN-bvFTD patients were more impaired on verbal comprehension, learning, social cognition

and behavior (than C9orf72-bvFTD; $p=.016$; $p=.021$; $p=.014$; $p=.037$) as well as visuoconstructive abilities (compared to both groups; $p=.023$). After 12-months there were no significant differences between sporadic and genetic forms, but sporadic patients compared to C9orf72-bvFTD showed worse results in FSCRT immediate recall. We then explored which tests could track progression between baseline and 12-months. Repeated measures analysis showed that all measures with exception of TMT-B and FCSRT delayed recall could detect disease progression in sporadic-bvFTD. In C9orf72-bvFTD, all measures were able to track disease progression, with exception of TMT (B). In GRN-bvFTD only MMSE achieved significance. Only MMSE, FBI, NPI and FTLD-CDR SB were significant for the three groups. Our results are in agreement with previous studies where measures of attention, executive function and language showed differences between groups at baseline and follow-up, confirming the value of neuropsychology in tracking progression.

Conclusion: We found measurable group differences at baseline and follow-up, highlighting different phenotypes in bvFTD among genetic and sporadic forms. Despite the small sample size, particular cognitive and behavioral tests as well as FTLD-CDR SB were able to track disease progression.

Cognição_Demência

EP-023 - MINI-LINGUISTIC STATE EXAMINATION (MLSE): PRELIMINARY VALIDATION STUDIES FOR THE PORTUGUESE POPULATION

Marisa Lima²; Inês Baldeiras¹; Alexandre Pais³; João Durães²; Miguel Tábuas-Pereira²; Manuela Vilar³; Isabel Santana^{1,2}

1-University of Coimbra, Faculty of Medicine, Coimbra, Portugal; 2-Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-University of Coimbra, Faculty of Psychology, Coimbra, Portugal

Introduction: The Mini-Linguistic State Examination (MLSE) has been recently developed as a brief yet comprehensive language test developed for patients with Primary Progressive Aphasia (PPA). It is composed by 11 tasks which match 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. Aims: We intended to perform the validation studies for the European-Portuguese population.

Methods: The MLSE was administered to 85 participants: 30 cognitive-controls (CG), 3 with non-fluent PPA (nFPPA), 8 with semantic PPA (svPPA), 12 with logopenic PPA (lvPPA), 10 with behavioral-variant Frontotemporal dementia (bvFTD) and 22 with Alzheimer's disease (AD), all matched for age and education. Patients were independently diagnosed and classified according to comprehensive neuropsychological evaluation and CSF/imaging biomarkers.

Results: Mean age was 64.00 (SD=7.03), with 54% female ($n=27$). Mean MLSE total score was: 96/100 points in CG; 88/100 in AD; 87/100 in bvFTD; 77/100 in svPPA; 80/100 in nFPPA and 65/100 in lvPPA. There were no significant correlations between MLSE total scores, age and educational level ($p>.05$). Kruskal-Wallis test analysis showed significant differences between groups in all indicators: MLSE total score, total error score, working memory, semantic knowledge, syntax (all $p=.003$), phonology ($p=.001$) and motor speech ($p=.006$) domains.

Conclusion: This preliminary results show that the MLSE is a promising tool in the diagnostic process of PPA patients and has added value in distinguishing between PPA subtypes.

Cognição_Demência

EP-024 - DE TROMBOSE VENOSA CEREBRAL A ASTROCITOPATIA AUTOIMUNE POR GFAP: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Mariam Cazola¹; Margarida Ferro¹; José Rosa¹; João Lourenço¹; Marisa Brum¹

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: A astrocitopatia autoimune por GFAP (glial fibrillary acidic protein) é uma doença inflamatória rara do SNC, manifestando-se como encefalite, meningoencefalite ou meningoencefalomielite. Imagiologicamente, caracteriza-se por realce perivascular radiário a partir dos ventrículos em RM, com ou sem alterações medulares. Associa-se, classicamente, a anticorpos anti-GFAP positivos no sangue e/ou LCR. No entanto, a pertinência da sua deteção para o diagnóstico tem sido questionada, admitindo-se o diagnóstico de meningoencefalomielite autoimune com características imagiológicas típicas e resposta à corticoterapia, mesmo sem deteção de anticorpos anti-GFAP e/ou associada a outros anticorpos.

Caso Clínico: Homem, 64 anos, inicialmente observado por cefaleia holocraniana e queixas visuais positivas monoculares à direita com edema da papila bilateral, colocando-se a hipótese diagnóstica de trombose venosa cerebral. Apresentava, também, síndrome demencial rapidamente progressiva e instabilidade postural, com três meses de evolução. O estudo do LCR revelou pleocitose (57 células/uL, predomínio de mononucleares), hiperproteinorráquia (82.1 mg/dL) e lesão da barreira hematoencefálica, com bandas oligoclonais em espelho, sem elevação da pressão de abertura. A RM documentou realce da substância branca periventricular e subcortical bilateralmente, bem como do tronco cerebral e hemisférios cerebelosos, com padrão "tigróide", sugestivo de astrocitopatia autoimune por GFAP - contudo, com duas pesquisas de anticorpo anti-GFAP no sangue e LCR negativas. A biópsia cerebral revelou infiltrado linfocitário focal e um agregado de células linfóides pequenas CD20+, achado compatível com esta patologia. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona, seguida de corticoterapia oral, com expressiva melhoria clínica.

Conclusão: A astrocitopatia autoimune por GFAP representa um desafio diagnóstico e requer um extenso diagnóstico diferencial. Se, por um lado, é importante considerar que o padrão imagiológico tipicamente associado à mesma poderá surgir noutras patologias; por outro lado, o diagnóstico desta astrocitopatia em doentes com quadro clínico típico deve ser sempre ponderado, ainda que com anticorpos anti-GFAP negativos.

Cognição_Demência

EP-025 - DEMÊNCIA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA: ENVOLVIMENTO INTRACRANIANO DE ARTRITE DE CÉLULAS GIGANTES

Maria Fortuna Baptista¹; Pedro Coelho^{1,2}; Filipa Dourado Sotero^{1,3}; Vanessa Carvalho^{1,4}; Ana Patrícia Antunes^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A presença de lesões isquémicas cerebrais associadas a arterite de células gigantes (ACG) com envolvimento intracraniano é uma situação rara e grave, mas potencialmente tratável.

Caso Clínico: Homem de 77 anos, previamente autónomo, com alterações cognitivas progressivas com 4 semanas de evolução. Recorre ao serviço de urgência por apresentar nos 3 dias prévios uma deterioração aguda caracterizada por desorientação temporo-espacial, alucinações visuais, confusão mental, incapacidade para reconhecer familiares próximos, dificuldade na marcha com quedas frequentes e diminuição da força no hemicorpo esquerdo. Negava cefaleia, outras alterações visuais, claudicação da mandíbula ou sintomas constitucionais acompanhantes. Apresentava no exame neurológico: defeito de atenção e memória, alucinações visuais e auditivas e paresia do membro superior esquerdo. A TC-CE documentou extensa leucoencefalopatia microvascular e a RM-CE revelou múltiplas pequenas lesões isquémicas vasculares agudas. Na avaliação analítica apresentava elevação da velocidade de sedimentação eritrocitária (58 mm) e da proteína C-reativa (4,21 mg/dL), o estudo autoimune foi negativo. O eco-Doppler carotídeo, transcraniano e das artérias temporais documentou a presença de extenso halo inflamatório nas artérias temporais, vertebrais, artéria basilar e nas artérias cerebrais média e anterior com presença de estenoses intracranianas. A biópsia da artéria temporal confirmou ACG. O líquido cefalorraquidiano não apresentava alterações.

Durante três dias foi realizada metilprednisolona endovenosa 1g/dia, seguidos de prednisolona oral (1mg/kg/dia). Apesar de uma melhoria clínica transitória com alta para um centro de reabilitação, o doente foi readmitido após um mês por recorrência de doença cerebrovascular e foi adicionado à terapêutica infusões mensais de Tocilizumab. Apesar do ajuste terapêutico, a doença cerebrovascular revelou-se refratária e o doente morreu 6 meses após o início dos sintomas.

Conclusão: Na ACG com envolvimento intracraniano é necessária uma suspeição clínica elevada para que o diagnóstico precoce e tratamento imunossupressor agressivo possa travar a evolução natural da doença.

Cognição_Demência

EP-026 - HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL: ESTAREMOS A SOBRESTIMAR A SUA REAL PREVALÊNCIA?

André Costa¹; Ana João Marques¹; Catarina Borges¹; Mariana Vargas¹; Ana Graça Velon¹

1-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

Introdução: Na investigação de um declínio cognitivo é fundamental a exclusão de causas potencialmente tratáveis/reversíveis. A hidrocefalia de pressão normal (HPN), com um quadro clínico (tríade de Hakim-Adams) e achados imagiológicos característicos, afigura-se como uma entidade diagnóstica possível. Contudo, o seu diagnóstico e manejo permanece controverso.

O objetivo foi a caracterização dos doentes referenciados para realização de punção lombar evacuadora em Hospital de Dia

Metodologia: Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes com a suspeita diagnóstica (clínica e/ou imagiológica) de HPN referenciados para a realização de PL evacuadora em ambulatório no período entre 1 de Janeiro 2020 e 31 de Dezembro 2022. Caracterizou-se a amostra relativamente ao seu quadro clínico, realização de exames complementares, melhoria clínica subjetiva e objetiva (percepção do doente/cuidador e registo videográfico, respetivamente), e diagnóstico final mais provável. A análise estatística foi realizada utilizando o IBM SPSS Statistics, versão 26.

Resultados: Incluíram-se 27 doentes (81,5% do sexo feminino) com uma média de idades de 77,2±7,2 anos. A mediana do tempo de evolução dos sintomas foi de 30 meses (AIQ 24), sendo que a tríade clínica clássica apenas estava presente em cerca de 30% dos doentes. Um terço dos doentes realizaram RM cerebral com estudo da dinâmica do LCR e destes apenas 1/3 evidenciava achados imagiológicos típicos. Foi objetivada uma melhoria clínica em 10 doentes (37%). O diagnóstico final mais prevalente foi a demência neurodegenerativa (n=15, 56%). O diagnóstico final presumível de HPN idiopática foi efetuado em 5 (19%) doentes, no entanto em apenas 2 (7,4%) foi colocada um shunt ventrículo-peritoneal.

Conclusão: Pese embora a natureza retrospectiva do nosso estudo e o seu tamanho amostral que limitam a análise estatística comparativa, este demonstra a raridade da HPN idiopática. Considerando igualmente a invasividade dos procedimentos diagnósticos/terapêuticos é essencial a exclusão de outras causas que melhor expliquem o quadro clínico destes doentes.

Cognição_Demência

EP-027 - RESPOSTA FOTOPAROXÍSTICA DE BAIXA FREQUÊNCIA EM DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB PROVÁVEL

Maria Marques Roque¹; Sara Parreira^{1,2}; Miguel Leal Rato^{1,3}; Isabel Vidal¹; Filipa Dourado Sotero^{1,4}; Ana Patrícia Antunes^{1,4}; Luísa Albuquerque^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do HSM-CHULN, Portugal (Full Member of ERN EpiCARE); 3-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A resposta fotoparoxística à estimulação luminosa intermitente de baixa frequência (<5Hz) (LFPPR) é rara e geralmente associada a epilepsias mioclónicas progressivas. Em adultos, foi ainda raramente reportada em casos de MELAS e doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), não sendo considerada um padrão EEG típico.

Caso Clínico: Mulher, 81 anos, autónoma. Admitida por alteração da sensibilidade do membro superior direito (MSD), dificuldade em manipular objetos, disartria e disfagia com 2 meses de evolução. Adicionalmente, referia movimentos involuntários tipo espasmos e sensação de levitação do MSD enquadradas em síndrome de alien limb. Apresentou posterior evolução para postura distónica fixa e dolorosa do MSD. Durante o internamento, verificou-se progressão rápida do quadro clínico com afagia, anartria e envolvimento do membro superior contralateral.

O primeiro EEG mostrou resposta fotoparoxística occipital direita, dependente do estímulo, na frequência de 4Hz. A RM-CE mostrou hiperintensidades temporais e parietais bilaterais, mais evidentes à esquerda, em T2/FLAIR, com restrição cortical à difusão das moléculas de água em DWI. O LCR não mostrava alterações no exame citoquímico, com doseamento proteína 14-3-3 positivo. O EEG de reavaliação (após 15 dias) apresentava aspetos típicos de DCJ, com descargas periódicas generalizadas entre 0.5-1.2Hz.

Devido à rápida progressão da doença, avaliação clínica e investigação, o diagnóstico de doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica provável foi estabelecido.

Conclusão: Apresentamos um caso de uma manifestação rara de DCJ esporádica provável, que se apresentou como síndrome cortico-basal rapidamente progressiva. Foi documentada LFPPR no EEG realizado numa fase precoce da doença.

Dada a estreita gama de patologias associadas a este padrão no adulto, a presença de LFPPR poderá sugerir precocemente o diagnóstico de DCJ, quando no contexto clínico adequado.

Cognição_Demência

EP-028 - RT-QUIC ASSAY: FALSO NEGATIVO OU FALSO POSITIVO?

Catarina Guedes Vaz¹; Henrique Nascimento¹; Joana Fernandes¹; Francisco Repas¹; Rui Felgueiras¹

1-Serviço Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: *Real-time quacking-induced conversion* (RT-QuIC), incluída nos critérios de diagnóstico de Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) esporádica desde 2017, consiste na detecção de PrP^{Sc}, uma forma anormal de proteína priónica. A técnica realizada no *National CJD Research & Surveillance Unit* apresenta uma sensibilidade de 92% e especificidade de 100%.

Caso Clínico: Homem de 49 anos, angolano, em Portugal desde 1990, com 2 visitas ao país de origem (2006 e início de 2022), recorreu ao SU em março 2023 por quadro progressivo com 6 meses de evolução de lesões cutâneas bolhosas generalizadas, alteração do discurso e da marcha, com desequilíbrio associado e lentificação psicomotora. Antecedentes de tuberculose (TB). Apresentava disartria ligeira-moderada, parapraxia espástica grau 4 e marcha parético-espástica com componente atáxico. RM cerebral evidenciou lesões corticais dispersas bi-hemisféricas, hiperintensas em T2 FLAIR e com restrição da difusão, sem território arterial definido. EEG e estudo cardiovascular sem alterações. Foram excluídas causas inflamatórias, infecciosas (HTLV, TB, VIH, VDRL), paraneoplásicas e tóxico-metabólicas. Estudo de LCR normal, com AB42 e AB40 ligeiramente diminuídas (rácio AB42/40 e Tau normal); proteína 14-3-3 e teste RT-QuIC negativos. O doente teve alta sem diagnóstico etiológico, para reabilitação no ambulatório. Na reavaliação 1 mês depois, objetivou-se um maior declínio cognitivo e perda de capacidade de marcha autónoma. Repetiu RM cerebral com persistência de lesões corticais hiperintensas com restrição à difusão. Realizou biópsia de pele que documentou dermatite espongiótica crónica, sem componente infeccioso. Novo estudo LCR normal, à exceção de teste RT-QuIC positivo.

Conclusão: Apesar da normalidade dos resultados iniciais, perante um quadro de demência rapidamente progressiva, incapacidade de marcha e persistência de restrição cortical, um segundo teste RT-QuIC positivo, com especificidade 100%, suporta o diagnóstico de DCJ esporádica. A discrepância dos resultados pode decorrer da progressão da doença, sendo os falsos negativos uma situação rara e inesperada nesta fase da doença.

Cognição_Demência

EP-029 - SÍNDROME CORTICOBASAL COMO APRESENTAÇÃO DA VARIANTE PRO392LEU SQSTM1

Catarina Bernardes¹; Ana Morgadinho¹; António Freire Gonçalves¹; Diana Duro¹; Marisa Lima¹; João Durães¹; Inês Baldeiras¹; Isabel Santana¹; Maria Rosário Almeida¹; Miguel Tábuas-Pereira¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A síndrome corticobasal caracteriza-se por uma combinação de sintomas corticais (apraxia, défices sensitivos corticais e fenómeno *alien limb*), e extrapiramidais (parkinsonismo, distonia e mioclonias) assimétricos. É considerada maioritariamente uma doença esporádica, existindo, no entanto, casos genéticos familiares ou isolados associados a variantes dos genes *GRN*, *MAPT*, *c9orf72* e *PNRP*. Estão ainda reportados casos isolados associados a outros genes: *LRK2*, *CHMP2B*, *GBA*, *CYP27A1*, *PSEN1*, *APP*, *TARDBP* e *TBK1*.

Caso Clínico: Mulher, 57 anos, dextra, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, com um quadro progressivo com 3 anos de evolução de dificuldade na motricidade à direita, alteração da linguagem/discurso e défice visuoespacial. Ao exame neurológico, apresentava afasia de predomínio anterior; e marcada rigidez e bradicinésia, tremor de repouso, apraxia, mioclonias estímulo-sensíveis e hiperreflexia, de predomínio direito. Na avaliação neuropsicológica, documentou-se um defeito cognitivo severo multidomínios com um envolvimento predominante da linguagem, cálculo e função visuoespacial. Relativamente aos exames complementares de diagnóstico, a RM crânio-encefálica revelou atrofia frontotemporo-parietal de predomínio esquerdo, o DaTSCAN evidenciou défice dopaminérgico pré-sináptico de predomínio esquerdo e o PIB-PET não mostrou deposição de beta-amiloide. Com base nestes achados, foi feito o diagnóstico de síndrome corticobasal provável. O estudo genético identificou a variante Pro392Leu no gene *SQSTM1* em heterozigotia.

Conclusão: Este caso clínico expande o espectro dos fenótipos associados às variantes patogénicas do gene *SQSTM1* e amplia a lista de genes associados à síndrome corticobasal.

Cognição_Demência

EP-030 - PHDA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE DÉFICE COGNITIVO LIGEIRO

Carolina Gonçalves¹; Marlene Saraiva²; Naide Ferreira¹

1-Hospital Egas Moniz; 2-Hospital Fernando Fonseca

Introdução: A perturbação de défice de atenção e hiperactividade (PHDA), incluída inicialmente no DSM-II em 1968, é uma perturbação do desenvolvimento com uma prevalência estimada de 5% na infância e de 2,5%-3% no adulto. Apresenta uma hereditabilidade de cerca de 80%. Caracteriza-se, sobretudo, por desregulação da atenção, disfunção executiva, e hiperactividade com impacto significativo das diversas esferas da vida.

Caso Clínico: Mulher de 46 anos, 12 anos de escolaridade, recorre em 2017 à consulta de Neurologia por queixas de dificuldade na memória verbal e episódios de alteração espacial. Antecedentes relevantes de HTA secundária a SAOS. TC-CE

não apresenta alterações e RM-CE revela escassos focos punctiformes hiperintensos em T2 e FLAIR dispersos na substância branca. Realizou EEG sem alterações. Em avaliação neuropsicológica de 2019, apurado rendimento intelectual superior à média esperada para o grupo de referência, a par de compromisso da estruturação visuo-percetiva, aquisição de novas competências, memória prospectiva e evocação de estímulos auditivos e verbais. Assumido, então, o diagnóstico de defeito cognitivo ligeiro de etiologia vascular.

Em revisão do caso, em 2021, a doente mantinha os défices acima descritos, mas referia também ser capaz de se manter horas na mesma tarefa e de se dedicar profundamente a um assunto de interesse durante meses. Continuava a gerir o seu próprio negócio. Apurada história familiar de PHDA no filho. Repetiu avaliação neuropsicológica que revelou dificuldades na sustentação da atenção, concentração irregular e fadiga fácil. *Adult ADHD Self-Report Scale* (ASRS) sugestiva de PHDA no adulto.

Conclusão: A PHDA é habitualmente diagnosticada na infância. No entanto, dada a sua descrição tão recente, não terá sido diagnosticada em pessoas que são actualmente adultas e procuram ajuda médica por quadros de dificuldades de atenção, memória e execução de tarefas. Como tal, é importante não esquecer esta hipótese no diagnóstico diferencial de queixas cognitivas no adulto.

Cognição_Demência

EP-031 - CADASIL E DFT, UMA RELAÇÃO CONTROVERSA

Beatriz Medeiros^{1,2}; Bárbara Martins^{2,3}; Duarte Vieira⁴; Elsa Azevedo^{2,3}; Rui Araújo^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Açores, São Miguel, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do São João, E.P.E., Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma patologia relativamente rara, que se pode manifestar com alterações cognitivo-comportamentais fenotipicamente semelhantes às da variante comportamental da demência frontotemporal (DFT). O défice atencional e/ou a disfunção executiva são as alterações cognitivas mais frequentemente associadas a CADASIL, sendo de salientar que cerca de 90% destes doentes acabam por desenvolver uma síndrome demencial em algum momento da vida.

Caso Clínico: Homem de 59 anos de idade, ex-inspetor da polícia judiciária, com antecedentes de obesidade e tabagismo ativo, sem história familiar de relevo. Observado em consulta de Neurologia-Demências por quadro de alteração do comportamento e personalidade, com heteroagressividade marcada, desinibição e comportamentos obsessivos com início aos 52 anos, de agravamento progressivo, posteriormente com envolvimento da linguagem de predomínio semântico. Do estudo realizado, estudo analítico sem alterações de relevo (incluindo sífilis e VIH); RM-cerebral com marcada atrofia bitemporal assimétrica, sobretudo esquerda, e múltiplos focos glióticos confluentes na substância branca frontoparietal predominantemente periventricular e nucleocapsular, atingindo parcialmente a vertente superior das cápsulas externas, sobretudo à esquerda (Fazekas 3); e biomarcadores de líquido cefalorraquidiano negativos para doença de Alzheimer (fosfo-Tau 19,4 pg/mL e Beta-

-amilóide 2611,0 pg/mL). Na avaliação neuropsicológica de outubro/2022 com défice multidomínios (predomínio memória, linguagem e funcionamento executivo), a indicar disfunção pré-frontal e temporal, lateralizada ao hemisfério esquerdo. Pela idade jovem e alterações na RM, pedido estudo genético (painel de demências), a revelar heterozigotia do gene *NOTCH3* (c.1672C>T), sem alterações genéticas nos principais genes associados à DFT.

Conclusão: O caso descrito ilustra a dificuldade no diagnóstico diferencial entre duas patologias que se manifestam por alterações cognitivo-comportamentais. A marcada atrofia temporal bilateral assimétrica e a evolução progressiva do quadro apontam para um fenótipo do tipo DFT, sugerindo co-patologia com a doença CADASIL.

Cognição_Demência

EP-032 - SCHWANNOMA HEMORRÁGICO INTRADURAL LOMBAR: UMA CAUSA RARA DE DEMÊNCIA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA

Joana Silva¹; **André Rêgo**¹; **Marlene Saraiva**¹; **Luis Rito Cruz**²
1-Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Neuroradiologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Nas demências rapidamente progressivas, o tempo de evolução entre o primeiro sintoma e a progressão para dependência, total ou parcial, é inferior a 1-2 anos. São múltiplas as etiologias conhecidas, cursando poucas em simultâneo com lesão medular, entre as quais o défice de vitamina B12, VIH e as doenças priónicas.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 78 anos, sem antecedentes relevantes nem medicação habitual, internada por agravamento de paraparésia com 3 meses de evolução. Retrospectivamente, apurou-se quadro de declínio cognitivo de predomínio disexecutivo com impacto nas atividades de vida diária, com cerca de 1 ano de evolução. Ao exame neurológico, a destacar desorientação temporal e pessoal, dispersão da atenção, défices mnésicos, lentificação psicomotora, anosognosia e paraparésia assimétrica de predomínio proximal, com hiporreflexia miotática. O estudo analítico com hemograma, coagulação, ionograma, função renal, hepática e tiroideia, doseamentos vitamínicos e estudo infeccioso foi normal. O EEG identificou lentificação difusa contínua. A TC-CE inicial apresentou atrofia encefálica de predomínio subcortical e o estudo angiográfico adicional não detetou alterações relevantes. A RM-CE revelou siderose superficial extensa supra e infratentorial, sem hemorragias parenquimatosas sequelares. A RM do restante neuroeixo identificou um tumor intradural lombar a nível de L4, sugestivo de schwannoma hemorrágico, bem como siderose holomedular. Fez ainda PET cerebral sem evidência de deposição anormal de placas beta-amilóide. A doente foi proposta para abordagem neurocirúrgica, que aguarda.

Conclusão: Face a um tumor intradural lombar hemorrágico a causar siderose superficial grave, seria expectável uma clínica de compressão medular/radicular ou cerebelosa a preceder o declínio cognitivo. Este parece ser o primeiro caso descrito de schwannoma hemorrágico intradural extra-medular a apresentar-se por demência rapidamente progressiva. Salienta-se a importância da realização do estudo do restante neuroeixo perante siderose cortical sem etiologia identificada.

Cognição_Demência

EP-033 - COBRE E CERULOPLASMINA: RELAÇÃO COM BIOMARCADORES DE LCR NA DOENÇA DE ALZHEIMER

Mariana Coelho¹; **Catarina Bernardes**¹; **Pedro Faustino**¹; **João Durães**^{1,2}; **Marisa Lima**¹; **Diana Duro**¹; **Inês Baldeiras**^{2,3}; **Maria João Leitão**³; **Miguel Tábuas-Pereira**^{1,2}; **Isabel Santana**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-Laboratório de Neuroquímica, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Apesar da cascata amilóide ser ainda considerada a hipótese central da fisiopatologia da doença de Alzheimer (DA), múltiplas outras vias têm vindo a ser associadas à doença, como a neuroinflamação, o stress oxidativo ou a disfunção lisossómica. Alguns destes estudos têm levantado a hipótese de o cobre e a ceruloplasmina estarem envolvidos na fisiopatologia da doença. De facto, tanto a proteína precursora da beta-amilóide como a beta-amilóide (A β) têm locais de ligação ao cobre e a ceruloplasmina no LCR associa-se a maior progressão de doença em doentes com DA.

Pretendemos determinar a relação dos níveis de cobre e ceruloplasmina com o perfil de biomarcadores do LCR na DA.

Metodologia: Foram doseados os níveis de cobre e ceruloplasmina séricos de pacientes com diagnóstico de DA suportado por biomarcadores. Foi realizada análise univariada por correlações de spearman e t-student. Foram realizadas regressões lineares ajustadas para variáveis de interesse para estudar a associação entre o cobre e ceruloplasmina e os biomarcadores de LCR.

Resultados: Foram incluídos 80 doentes (48,8% do sexo feminino). A idade média era de 68,06 \pm 8,51 e a idade média de início era de 64,71 \pm 8,24. Na regressão linear, a tau associava-se a A β 42 (β = -1,191, 95% CI = [-2,036, -0,346], p =0,007), ptau (β = 7,308, 95% CI = [5,926, 8,690], p <0,001) e ceruloplasmina (β =3225,4, 95 % CI=[325,2, 6125,5], p =0,030). A ptau associava-se a A β 42 (β =0,095, 95%CI=[-0.672, 6.648], p =0,054), tau (β =0,091, 95%CI=[0,074, 0,108], p <0,001) e ceruloplasmina (β =-337,763, 95%CI=[-6722, -3,354], p =0,048).

Conclusão: Este estudo demonstra *in vivo* uma relação entre os valores de ceruloplasmina séricos e alguns biomarcadores de DA, adicionando evidência ao possível papel da ceruloplasmina e metabolismo de metais na DA. A ceruloplasmina pode estar envolvida na fisiopatologia, seja através da regulação do metabolismo de metais, seja na modulação do stress oxidativo ou inflamação.

Cognição_Demência

EP-035 - DYSAUTONOMIA IN ALZHEIMER'S DISEASE: RELATIONSHIP WITH CSF BIOMARKERS

Fábio Gomes¹; **Inês Videira**¹; **Diana Valente**²; **Catarina Fernandes**¹; **Francisco Barros**¹; **Catarina Bernardes**¹; **Pedro Faustino**¹; **João Durães**^{1,3,4}; **Marisa Lima**^{1,3}; **Inês Baldeiras**^{1,3,4}; **Miguel Tábuas-Pereira**^{1,3,4}; **Isabel Santana**^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia-Centro Hospitalar e Universitário do Algarve; 3-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.; 4-FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introduction: Despite being commonly present in the elderly in general and in patients with Alzheimer's disease (AD),

autonomic nervous system dysfunction is not completely understood. Although its occurrence may be multifactorial and related to comorbidities and medication, there seems to exist some evidence linking Alzheimer's disease physiopathology to dysautonomia. To assess the correlation between CSF AD biomarkers and the presence of dysautonomic symptoms.

Methods: We conducted an observational study including patients diagnosed with AD and with compatible CSF biomarkers followed up in a tertiary center. All patients completed the SCOPA-AUT questionnaire to assess the presence of autonomic symptoms. The scale consists of 25 questions (SCOPA1 to SCOPA25) related to 6 different functions: gastrointestinal, urinary, cardiovascular, thermoregulatory, pupilmotor, and sexual. Statistical analysis was performed through Spearman correlations. Statistical significance was set at $p < 0.05$.

Results: We included 60 patients (72.0% female). Average age of onset was of 64.3 (± 6.8). Median education was 4.0 (IQR=5.0). Changes were present in 3.3% to 45% of patients, depending on the domain. The levels of A β 42 correlated with SCOPA1 ($r = -0.26, p = 0.045$), SCOPA2 ($r = -0.26, p = 0.047$), SCOPA8 ($r = -0.27, p = 0.041$), SCOPA9 ($r = -0.30, p = 0.022$) and SCOPA11 ($r = -0.26, p = 0.049$). Tau and p-tau were not correlated with any SCOPA domain. The levels of A β 40 correlated with SCOPA2 ($r = -0.28, p = 0.035$), SCOPA9 ($r = -0.31, p = 0.018$).

Conclusion: We found correlations mainly between CSF amyloid-beta and SCOPA domains, but not with tau. These results suggest that amyloid pathology, more than tau pathology, contributes to dysautonomic manifestations in AD, possibly due to its closer relationship with alpha-synucleinopathies and shared pathophysiological pathways.

D. Vasculares

EP-036 - AVC OU PARALISIA DE TODD ? EIS A QUESTÃO

Ângela Joseth Mpovo Seke¹; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1-Clinica Sagrada Esperança; 2-Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) é caracterizado como um déficit neurológico temporário ou definitivo com duração maior a 24 horas, com alteração imagiológica, provocado por interrupção do fluxo sanguíneo para determinada área cerebral ou por rotura de um vaso. O AVC em doentes com anemia de células falciformes é multifatorial, ocorre essencialmente por 2 mecanismos: arteriopatía progressivamente oclusiva e obstrução dos pequenos vasos por formação de aglomerados de células falciformes.

A paralisia de Todd é caracterizada por fraqueza ou paralisia parcial ou total do corpo após uma crise epiléptica que dure horas a poucos dias. Descrita há 170 anos, cujo o mecanismo fisiopatológico decorre do aumento acentuado na actividade metabólica e insuficiência neuronal periférica, causando inibição do córtex motor.

Caso Clínico: Homem de 27 anos, negro, drepanocítico, medicado com ácido Fólico 5 mg id, seguido em consulta com uma hemoglobina (Hb) basal de 9 g/dL. Última crise vaso oclusiva há 4 anos. À entrada queixou-se de cefaleia holocraniana, intensa, fotofobia, vômitos, crise epiléptica única com abalos tónico-clónicos generalizados, que durou 5 minutos sem recuperação da consciência. Ao exame: bradifrenia, lentificação no planeamento e execução de tarefas. Discreta paresia facial à direita, hemiparésia esquerda, sensibilidade inconsistente, reflexo cutâneo-plantar indiferentes, postura e marcha com latero-pulsão para esquerda. Exames: Hb: 11,6; leucócitos: 18,9; electroforese de Hb S: 90,8%;

ecocardiograma e Holter sem alterações. Tomografia computadorizada de crânio mostrou AVC em território da artéria cerebral anterior (ACA) direita. Teve boa evolução com remissão total dos défices em 72 horas. O quadro clínico era favorável a um AVC da artéria cerebral média, a lesão estava na ACA e o doente melhorou em 72 horas, o que nos fez pensar em paralisia de Todd.

Conclusão: É importante pensar em paralisia de Todd em doentes no pós ictal.

D. Vasculares

EP-037 - MICROHEMORRAGIAS CORTICAIS ASSOCIADAS A DOENÇA TANGIER

Marta Magriço¹; João Freixo²; Paulo Bugalho^{1,3}

1-Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto Biologia Molecular e Celular (IBMC), Porto; 3-NOVA Medical School, Lisboa, Portugal

Introdução: A doença de Tangier é uma doença rara do metabolismo lipídico (incidência 1/ 1 000 000), provocada pela presença de uma mutação no gene *ABCA1*, que se associa com a ausência ou níveis séricos baixos de HDL. A associação de microhemorragias corticais com a doença Tangier foi raramente reportada na literatura.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso clínico de uma mulher, de 52 anos, com história pessoal conhecida de amigdalectomia na infância e cirurgia bilateral às cataratas aos 30 anos. Do ponto de vista familiar, a destacar história de consanguinidade e pai com diagnóstico de doença Alzheimer aos 70 anos. Observada por quadro de desequilíbrio da marcha. Sem alterações de relevo ao exame neurológico e ao exame objetivo geral apenas a destacar a presença de hepatoesplenomegália. O estudo complementar com RM-CE revelou a presença de múltiplas hipointensidades na ponderação T2* em topografia parietal, temporal e occipital sugestivas de microhemorragias. Analiticamente a destacar colesterol total de 110 mg/dL e HDL < 3 mg/dL. A diagnóstico de doença Tangier foi confirmado com recurso a teste genético que revelou a presença de uma nova mutação em homozigotia no gene *ABCA1* (c.4843C>T), que resulta na substituição de uma arginina por um triptofano.

Conclusão: O presente caso ilustra uma associação raramente reportada entre microhemorragias corticais e a doença Tangier. Esta associação é potencialmente explicada pela mutação no gene *ABCA1* se associar com redução da apolipoproteína E, com conseqüente deposição excessiva de beta-amilóide nos pequenos e médios vasos corticais do cérebro, aumentando o risco de hemorragia cerebral.

D. Vasculares

EP-038 - SEQUENTIAL NON-ARTERITIC ANTERIOR ISCHEMIC OPTIC NEUROPATHY IN THE SAME EYE

André Sobral-Pinho¹; Inês Pais²; André Jorge²; Ana Inês Martins^{2,3}; João Lemos^{2,3}

1-Neurology Department, Ocidental Lisbon Hospital Centre, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Non-arteritic anterior ischemic optic neuropathy (NAAION) is a vascular event associated with a small cup-

to-disc ratio, optic disc drusens, vascular risk factors, among others. Importantly, it may recur in the fellow eye in up to 25% of patients. Despite being extremely rare, NAAION may recur in the same eye.

Case Report: A 54-year-old male presented with painless vision loss in the right eye. On exam, best corrected visual acuity (BCVA) was 20/40 OD, 20/30 OS, color vision was 15/17 OD, 17/17 OS, there was a relative afferent pupillary defect (RAPD) OD, and fundoscopy showed predominantly superior optic disc edema OD and a small cup-to-disc ratio OS. Optical coherence tomography (OCT) showed deep drusens OU. Perimetry showed an inferior defect OD and no defect OS. Serological and autoimmune panels in serum and CSF, as well as brain and orbit MRI and vascular investigation were normal. A diagnosis of NAAION was made, and an empirical 5-day IV methylprednisolone trial was tried, along with the introduction of aspirin. Two months later, the patient returned with painless worsening of vision loss in the same eye. On exam, BCVA was 20/70 OD, 20/30 OS, color vision was 13/17 OD, 17/17 OS, there was a RAPD OD, on fundoscopy there was new predominantly inferior optic disc edema along with superior atrophy OD, and no changes OS. Perimetry showed a new superior defect adding to the previous inferior defect. Six months later, BCVA improved to 20/30 OD and on fundoscopy there was generalized optic disc atrophy OD, concordant with sequential NAAION in the same eye.

Conclusion: Sequential NAAION in the same eye is a rare event. Risk factor control is essential, albeit not always able to prevent a second event, for which the sum of predisposing structural and systemic factors may play a determinant role.

D. Vasculares

EP-039 - NEURO-HEART AFFAIR: SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL E SÍNDROME DE TAKOTSUBO

Rita Pinheiro¹; Rui Peres¹; Afonso Ramos¹; Lia Leitão¹; Mariana Santos¹; Sara Machado¹

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A síndrome de Takotsubo é uma miocardiopatia que pode ocorrer no contexto de patologias neurológicas agudas, encontrando-se descrita a associação com hemorragia subaracnoideia, estado de mal epiléptico, AVC, entre outros. No entanto, a sua relação com a síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) é incomum. Ambas ocorrem mais frequentemente em mulheres na menopausa, e a literatura sugere desencadeantes semelhantes e uma fisiopatologia comum.

Caso Clínico: Mulher de 80 anos, hipertensa e com declínio cognitivo ligeiro, foi diagnosticada com infeção respiratória. Cinco dias após iniciar antibioterapia apresentou crise convulsiva tónico-clónica generalizada. À observação no Serviço de Urgência encontrava-se em pós-crítico, apirética, PA 147/100 mmHg. A TC-CE revelou hipodensidades cortico-subcorticais parietais e occipitais posteriores, sem inequívocas lesões isquémicas no estudo de perfusão, colocando-se a hipótese de PRES. Foi medicada com levetiracetam. Durante a permanência na urgência, iniciou vômitos e pré-cordialgia. O estudo relevou inversão das ondas T no ECG, elevação da troponina e ecocardiograma com função sistólica comprometida, assim como múltiplas acinésias segmentares. O cateterismo cardíaco excluiu existência de doença coronária. No internamento, realizou RM-CE que mostrou área de hipersinal T2/FLAIR subcortical

parietal paramediana esquerda. Em exames de controlo, RM-CE e ecocardiograma, verificou-se resolução da alteração de sinal parietal e das acinésias cardíacas, respectivamente. Desta forma, assumiu-se o diagnóstico de PRES e miocardiopatia Takotsubo e a doente teve alta com melhoria clínica.

Conclusão: Apresentamos um caso da rara associação entre PRES e miocardiopatia Takotsubo. Neste caso, a infeção respiratória poderá ter funcionado como desencadeante. A elevação de catecolaminas neste contexto pode causar disfunção cardíaca, com consequente miocardiopatia de stress, e aumento da atividade simpática que, pela desregulação do fluxo sanguíneo, pode originar PRES. Pretendemos evidenciar que a disfunção autonómica e endovascular pode resultar nesta combinação de patologias, cujo reconhecimento precoce é importante, pelo tratamento de suporte emergente que pode requerer.

D. Vasculares

EP-040 - LIMB SHAKING FACE TWITCHING SYNDROME: A RARE STROKE CLINICAL PRESENTATION DUE TO A SUBOCCLUSIVE MIDDLE CEREBRAL ARTERY STENOSIS

Alexandre Maia Roldão Alferes¹; José Miguel Alves¹; Diogo Damas¹; Carolina De Sousa Fernandes¹; Ana Catarina Brás¹; Fradique Moreira¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Limb shaking syndrome (LSS) is a rare positive clinical manifestation of a TIA, described as “brief, arrhythmic, flailing or jerking movements of the leg, arm or both”, usually confounded with focal motor seizures.

Case Report: A 62-year-old male presented to the Emergency-department with intermittent involuntary movements of his left-sided face and ipsilateral facial droop that started upon waking up, intermittent involuntary movements in the last 2 fingers of his left hand that started during the previous morning, and a sudden-onset numbness in the palm of the last 4 fingers of his left hand that started two days before. His past medical history included significant smoking and alcohol consumption. Neurological examination revealed mild dysarthria, left central facial palsy, myoclonic jerks of the last 2 fingers of the left hand and in the middle and lower parts of the left face. An urgent EEG was ordered and did not show any pathological activity. Brain CT-scan did not reveal any recent intracranial lesions, including ischemic changes. Cerebral CTA showed a focal subocclusive stenosis involving the M1 segment of the right MCA and the patient underwent a successful balloon angioplasty without complications. On follow-up CT-scan there were small cortico-subcortical acute ischemic areas in the right precentral and right middle frontal gyri. At the time of discharge the patient had a mild left central facial palsy but no further myoclonus.

Conclusion: To our knowledge, there are only two cases in the literature of LSS due to MCA stenosis, which in this case was also associated with prominent ipsilateral face twitching. This case highlights the importance of considering vascular cause and a blood vessel study in patients with acute onset of myoclonus, mainly if they have vascular risk factors.

D. Vasculares

EP-041 - O TÁLAMO E O OLHAR VERTICAL: CASO OU ACASO?

Andreia Ferreira¹; Sofia Marques¹; Leonor Francisco¹; José Manuel Araújo¹

1-Hospital de Braga

Introdução: A coordenação dos movimentos oculares verticais é uma função comumente atribuída ao mesencéfalo. Na literatura é controverso o papel do tálamo no controlo ocular vertical embora existam raras descrições de lesões talâmicas isoladas em doentes com manifesta limitação do olhar vertical.

Caso Clínico: Homem de 56 anos com antecedentes de doença de Chron e SAOS admitido com quadro de 24 horas de flutuação do estado de consciência e limitação da supra e infraversão ocular. Previamente observado noutro Hospital onde realizou análises com pesquisa de drogas negativa, administração de flumazenil e realizado TC cranioencefálica e angio-TC sem alterações relevantes. À admissão oscilava entre períodos de obnubilamento e de maior responsividade, com limitação da supra e infraversão ocular e resposta plantar à direita em extensão. Sem alteração da linguagem, défices motores, sensitivos ou sinais cerebelosos. Hemodinamicamente estável e em apirexia sustentada, repetiu TC cranioencefálica sobreponível e realizou RM cerebral que revelou lesões hiperintensas bitalâmicas simétricas antero-mediais e na transição diencéfalo-mesencefálica sugestivas de enfarte isquémico recente, sem claro atingimento mesencefálico. Retrospectivamente constatou-se oclusão do segmento proximal da artéria cerebral posterior esquerda abrangendo a origem da artéria de Pecheron. Em internamento iniciou hipocoagulação que se manteve após descoberta de FOP no ecocardiograma transesofágico. Com uma evolução clinicamente favorável, mantendo a alteração complexa da oculomotricidade, o doente teve alta ao 13º dia de internamento a aguardar decisão multidisciplinar de encerramento do FOP.

Conclusão: Apesar de controverso, acredita-se que a paralisia do olhar vertical nas lesões talâmicas possa ser consequência da destruição das projeções tálamo-mesencefálicas ou mesencefálicas. Pretende-se ressaltar o importante papel do tálamo na regulação dos movimentos oculares verticais, através do relato de uma situação clínica incomum.

D. Vasculares

EP-042 - ANGEÍTE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: RETRATO DOS ÚLTIMOS 6 ANOS DE UM HOSPITAL SECUNDÁRIO

Daniela Santos Oliveira¹; Ana Gouveia¹; José Mário Roriz¹; Luís Fontão¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

Introdução: A angeíte primária do sistema nervoso central (PACNS) é uma patologia rara e de difícil diagnóstico, sem sintomas ou testes específicos, aferida por exclusão. A descrição de coortes contribui para o conhecimento e melhoria dos cuidados prestados.

Metodologia: Análise retrospectiva da incidência e características clínicas dos adultos, com diagnóstico de PACNS, nos últimos 6 anos, no Serviço de Neurologia de um hospital secundário.

Resultados: Entre 2017 e 2022, foram identificadas 3 mulheres e 2 homens, com média de 52 anos ao diagnóstico, e incidência de 2,47/milhão-hab/ano, para a área de referência do Centro.

Clinicamente, 3 doentes apresentaram-se com AIT, 1 com AVC isquémico e 1 com hemorragias lobares. Nenhum apresentou cefaleias, períodos encefalopáticos, sintomas sistémicos ou sinais de envolvimento extra-neurológico.

No estudo vascular com angio-TC (n=5), eco-Doppler (n=4) e angio-RM (n=5), 1 apresentava estenose isolada de M1 e 4 apresentavam estenoses/oclusões bilaterais da A1/M1/ACI distal. A angiografia (n=4) corroborou os mesmos achados, sem outras alterações. Na RM-CE *vessel-wall* (n=5), 4 apresentavam realce mural concêntrico Gad+ dos segmentos estenosados.

Nenhum doente tinha elevação dos parâmetros analíticos inflamatórios ou ANCA/autoanticorpos positivos. No estudo de LCR (n=5), apenas 2 documentaram pleocitose linfocítica e 1 revelou BOC positivas. Nenhum realizou biópsia cérebro-meníngea.

Quatro doentes fizeram dupla antiagregação. Todos iniciaram prednisolona oral, mas apenas 2 realizaram pulso de metilprednisolona; 1 associou ciclofosfamida e 3 associaram azatioprina; 1 doente abandonou o tratamento. Nenhum revelou novas lesões na RM-CE de controlo (n=5), após mediana de 9 meses.

Conclusão: A incidência de PACNS foi similar à descrita na literatura. Após exclusão de alterações clínicas ou analíticas sistémicas, o diagnóstico foi suportado mormente pela RM *vessel-wall* (4:5) e critérios inflamatórios no LCR (3:5). A raridade e incerteza diagnóstica fizeram restringir o recurso à metilprednisolona e ciclofosfamida. A azatioprina foi preconizada como principal estratégia *steroid-sparing*.

D. Vasculares

EP-043 - UM CASO RARO DE PRES APÓS INTOXICAÇÃO POR MONÓXIDO DE CARBONO

Pedro Almeida¹; Luís Rosas²; Ana Luísa Rocha¹; Helena Felgueiras¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) é um diagnóstico neurológico baseado em achados clínicos e imagiológicos típicos. Várias condições são conhecidas como estando associadas a esta síndrome, das quais a mais frequente a hipertensão arterial. O presente caso relata uma causa de PRES ainda pouco descrita na literatura.

Caso Clínico: Uma mulher de 51 anos de idade foi admitida na sala de emergência, vítima de um incêndio doméstico com exposição prolongada a fumo, após tentativa de suicídio. À admissão encontrava-se entubada e ventilada, com edema das estruturas da via aérea visível, sem outros achados ao exame objetivo. Analiticamente sem alterações de relevo. Atendendo a suspeita de queimadura da via aérea, foi internada na Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) onde apresentou evolução clínica inicial favorável com extubação ao 8º dia. Desde essa data, evidenciou-se um quadro persistente de sonolência, lentificação psicomotora e disartria com queixas de cefaleia frontal (já habituais segundo a doente), não havendo, no entanto, queixas de alterações visuais de novo, episódios sugestivos de crises epiléticas ou picos tensionais registados ao longo do internamento na UCI. Neste contexto, foi realizada TC cranioencefálica na qual era possível observar áreas de hipodensidade da substância branca bilaterais e simétricas, predominantemente nas regiões parietoccipitais, achados sugestivos de PRES. Conside-

rando a história clínica e achados imagiológicos, foi assumido o diagnóstico de PRES em provável contexto com intoxicação por monóxido de carbono. A RM cranioencefálica realizada mais tarde permitiu confirmar tratar-se de áreas de edema vasogénico, já em fase de resolução comparativamente ao observado na TC, confirmando assim o diagnóstico.

Conclusão: A intoxicação por monóxido de carbono está associada a vários padrões de atingimento cerebral, resultado de diferentes mecanismos fisiopatológicos subjacentes às lesões. O nosso caso clínico retrata uma apresentação pouco descrita desta entidade, ressaltando-se adicionalmente a apresentação neurológica paucissintomática.

D. Vasculares

EP-044 - SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL (PRES): UMA APRESENTAÇÃO RARA DE GRANULOMATOSE COM POLIANGÉITE

Vítor Mendes Ferreira¹; Filipa Serrazina¹; André Caetano^{1,2}; Marco Fernandes¹

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

Introdução: A granulomatose com poliangéite é uma vasculite granulomatosa necrotizante ANCA-positiva com envolvimento preferencial dos pequenos vasos. O sistema nervoso central está afetado em apenas 7%-11% dos casos, sendo que o PRES é uma manifestação rara e pouco reportada na literatura.

Caso Clínico: Homem de 30 anos recorreu ao SU por quadro subagudo com 4 dias de evolução de desorientação, cefaleia holocraniana e alteração do comportamento. À observação inicial destaca-se lentificação psicomotora, sonolência, cegueira cortical e hiperreflexia esquerda. Realizou TC-CE que revelou hipodensidades cortico-subcorticais temporo-occipitais bilaterais e hematoma parenquimatoso à direita, bem como rinossinusopatia inflamatória crónica e otopatia exsudativa. Durante a estadia no SU manteve hipertensão arterial de difícil controlo e verificou-se um episódio compatível com crise tónico-clónica generalizada. Os achados clínico-imagiológicos sugeriram o diagnóstico de PRES, de etiologia a esclarecer. Ao longo do internamento verificou-se uma melhoria progressiva do quadro neurológico e foi realizada RM-CE que corroborou o diagnóstico. Apurou-se ainda história pregressa com 3 meses de evolução de perda ponderal de 20 kg, hipersudorese, rinossinusites de repetição, xerostomia, tosse crónica associada a hemoptises e parestesias dos membros inferiores. Pela suspeita de etiologia autoimune multissistémica foi realizada avaliação analítica extensa que revelou fator reumatoide positivo, ANCA PR3 positivo e urina II com hemoglobinúria e sedimento eritrocitário; TC toraco-abdomino-pélvica a demonstrar nódulos cavitados no parênquima pulmonar, esteatose hepática, focos isquémicos no parênquima esplénico e renal; estudo neurofisiológico compatível com mononeuropatia múltipla de carácter subagudo. Perante todos os achados é realizado o diagnóstico de granulomatose com poliangéite com envolvimento do sistema nervoso central e periférico, trato respiratório superior e inferior, hepático, esplénico e renal. Iniciou terapêutica com rituximab com melhoria clínica significativa.

Conclusão: O PRES é uma complicação rara das vasculites sistémicas, podendo ser a apresentação inicial. A etiologia autoimune deve ser considerada em todos os doentes com evidência de disfunção multiorgânica.

D. Vasculares

EP-045 - ANEURISMA TIPO 'BLISTER' DA ARTÉRIA COMUNICANTE ANTERIOR: UM CASO CLÍNICO DE UMA ENTIDADE RARA E DESAFIANTE

Francisca Ferreira¹; Tiago Pedro²; Daniel Ferreira¹; Ricardo Soares-Dos-Reis¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: Os aneurismas tipo "blister" são um subtipo raro de aneurisma intracraniano caracterizado por uma dilatação vascular de paredes finas, com base alargada e mal definida. São habitualmente pequenos e a sua maioria localiza-se em pontos não-ramificantes da artéria carótida interna supra-clinóide, estando mais raramente descritos ao nível da artéria comunicante anterior (ACoA). A angioTC é habitualmente negativa, sendo a angiografia de subtração digital (ASD) o meio de diagnóstico mais sensível.

Caso Clínico: Homem de 40 anos, previamente autónomo, com antecedentes de obesidade, tabagismo (30 UMA) e 2 episódios de cefaleia explosiva com a atividade sexual há 20 anos e 8 anos atrás. Recorreu ao SU por cefaleia explosiva com a atividade sexual, occipital e irradiação frontal, de instalação súbita e intensidade 10/10. Associadamente com queixas de rigidez cervical e vômitos persistentes. À admissão, apresentava-se consciente e orientado, ECG8, com rigidez cervical, sem défices focais ao exame neurológico. A TC cerebral revelou hemorragia subaracnoideia difusa e com predomínio inter-hemisférico e na cisterna pré-pôntica (mFisher IV), sem sinais de formações aneurismáticas na angio-TC. Permaneceu internado em vigilância e manteve-se estável, sem clínica ou critérios ultrassonográficos de vasospasmo. A ASD realizada na fase aguda também não revelou malformações vasculares, mas a angiografia de reavaliação aos 21 dias pós-HSA revelou um aneurisma tipo "blister" da ACoA, com base de 2,3 mm e maior eixo de 1,2 mm. Após discussão multidisciplinar, procedeu-se à clipagem cirúrgica do aneurisma, com exclusão subtotal do mesmo.

Conclusão: Os aneurismas tipo blister da ACoA são entidades muito raras, que se associam a uma maior taxa de complicações uma vez que apresentam maior tendência para rotura e recidiva da hemorragia. Constituem um desafio diagnóstico e terapêutico dado o seu tamanho muito pequeno (média <3 mm), base larga e paredes finas. Dadas as diferenças morfológicas, a sua abordagem terapêutica difere dos aneurismas saculares.

D. Vasculares

EP-046 - FÍSTULA ARTERIOVENOSA DURAL MEDULAR: UM CASO DE MIELOPATIA LONGITUDINALMENTE EXTENSA COM MANIFESTAÇÕES FRUSTRES

Duarte Carapinha¹; Rita Pinheiro¹; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹; Sara Machado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: As fístulas arteriovenosas durais medulares (FAVDM) são anomalias vasculares raras, de etiologia desconhecida, que afetam sobretudo homens entre 60-70 anos. A forma de apresentação mais frequente é de mielorradiculopatia

progressiva, tipicamente levando a paraparésia com alterações sensitivas e disfunção de esfíncteres.

Caso Clínico: Homem, 64 anos, com antecedentes de AVCs isquémicos de etiologia ateromatosa, com afasia, hemianopsia homônima direita e hemiparesia esquerda sequelares; epilepsia vascular, demência vascular, neoplasia do colon e glaucoma a motivar amaurose bilateral. Sem história de trauma. Apresentou quadro com uma semana de evolução caracterizado por dois episódios de fraqueza muscular dos membros inferiores, simétrica, sem predomínio, de instalação súbita, aquando da marcha livre e do levantar, com duração de horas e remissão espontânea. Sem outros sintomas acompanhantes, nomeadamente dor ou disfunção de esfíncteres. À observação no Serviço de Urgência, apresentava apenas défices sequelares. Pelos antecedentes, colocada a hipótese de AITs medulares ou do território das ACAs bilateralmente. RM-CE não revelou lesões parenquimatosas agudas; estudo vascular cervical e intracraniano com angioTC e angioRM revelou ateromatose difusa; RM medular dorsal evidenciou exuberante edema centro-medular desde o plano de D6 até ao cone medular, com existência de alguns vasos serpiginosos piais na vertente dorsal da medula. Realizou angiografia medular, com muitas dificuldades técnicas, pelo que se complementou o estudo com angioRM medular, que confirmou a presença de FAVDM ao nível da emergência da artéria segmentar esquerda de D12. Atendendo às múltiplas comorbilidades (mRankin 4), foi considerado inelegível para intervenção neurocirúrgica ou endovascular.

Conclusão: Apresentamos um caso em que, ao contrário da disfunção neurológica progressiva típica, esta malformação apresentou-se com manifestações agudas transitórias, na ausência de sinais de disfunção neurológica subjacente. Destacamos ainda a dissociação clínico-imagiológica, visto que as manifestações são muito frustrantes para a dimensão da lesão.

D. Vasculares

EP-047 - FATORES PREDITORES DE MAU PROGNÓSTICO EM DOENTES COM HEMORRAGIA CEREBRAL INTRAVENTRICULAR

Bruna Rodrigues Barbosa¹; **Andreia Meseiro**¹; **Inês De Gouveia Bonito**¹; **Joana Lopes Ferreira**¹; **Mónica Fidalgo Silva**¹; **Ana Paula Pona**¹; **Laurinda Pereira**¹; **Teresinha Ponte**¹; **Martinho Fernandes**¹
1-Centro Hospitalar Barreiro Montijo

Introdução: A avaliação da hemorragia cerebral intraventricular (HCIV) concentra-se na identificação da causa subjacente. Independentemente da etiologia, o risco de hidrocefalia obstrutiva súbita e potencialmente fatal, exige uma rápida decisão clínica quanto ao uso de drenagem ventricular externa e outras intervenções.^[1]

Caso Clínico: Mulher de 76 anos, institucionalizada, previamente dependente, com antecedentes pessoais de: hipertensão arterial, diabetes *mellitus* tipo 2, doença de Alzheimer, asma, dislipidemia e síndrome demencial. Trazida ao Serviço de Urgência por quadro de prostração. Encontrava-se subfebril, normotensa e com uma avaliação de 8 na escala de coma de Glasgow (GCS). Laboratorialmente destacam-se lactatos de 3,6 mmol/L e radiografia de tórax sem alterações. Três horas após admissão sofre agravamento súbito do quadro clínico: avaliação GCS de 4, com desvio conjugado do olhar para a esquerda e hipotonia generalizada. Realizou tomografia computadorizada crânio-encefálica, que evidenciou hematoma tálamo-capsular

direito com 27 mm com moderado halo de edema, moldando o 3º ventrículo, com dissecação para o 3º ventrículo e hemorragia tetraventricular. Também revelou ateromatose dos sífões carotídeos; pequeno meningioma inserido na vertente anterior da foice cerebral, com calcificação parcial e lacunas isquémicas sequelares núcleo-capsulares bilaterais, contudo estruturas medianas centradas e sem hidrocefalia ativa. Discutido com Neurocirurgia: doente institucionalizada, com várias co-morbilidades e GCS de 4, com prognóstico reservado, sem critérios para intervenção, com indicação para medidas de conforto.

Conclusão: A mortalidade hospitalar por HCIV varia entre 20%-50%. Idade avançada, coagulopatia subjacente, GCS de 8 ou menos e hidrocefalia são fatores associados a maior risco de morte. O volume de sangue no 3º ventrículo é um preditor forte e independente de mau prognóstico, enquanto que o volume de sangue nos ventrículos laterais, 4º ou no restante sistema ventricular não se correlacionou significativamente com o prognóstico, especula-se que a presença de sangue no 3º ventrículo possa afetar estruturas contíguas críticas no mesencéfalo.

D. Vasculares

EP-048 - TROMBOSE DE ANOMALIA DO DESENVOLVIMENTO VENOSO CEREBRAL

Ana Azevedo¹; **Cátia Oliveira**¹; **Teresa Rego**¹; **Luís Fontão**¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

Introdução: As anomalias do desenvolvimento venoso são frequentes (2,6% da população) e geralmente benignas. A trombose de uma anomalia do desenvolvimento venoso é muito rara e normalmente ocorre quando existe outra malformação vascular associada.

Caso Clínico: Descreve-se o caso de um homem, 51 anos. Antecedentes pessoais de insuficiência venosa e excesso ponderal. Recorre ao SU por episódio de convulsão, sem sintomas premonitórios ou défices neurológicos pós-ictais. Realizou uma TC-CE onde era descrita estrutura vascular venosa dilatada, serpenteiforme, frontal parassagital direita, hiperdensa, traduzindo provável trombose venosa da mesma; esta estrutura confluía para provável aneurisma venoso, também trombosado. Na angioTC a estrutura vascular não apresentava realce após contraste, a confirmar trombose da mesma. No estudo analítico apresentava D-dímeros 1828 ng/dl e mutação em homozigotia para o gene do fator V de Leiden. A RM encefálica confirmou trombose de anomalia venosa de desenvolvimento. O doente encontra-se hipocoagulado com varfarina, sem novos eventos e clinicamente assintomático.

Conclusão: No caso apresentado, a anomalia do desenvolvimento venoso associava-se a um aneurisma venoso, e o doente apresentava doença venosa periférica conhecida e mutação em homozigotia para o fator V de Leiden. A combinação destes fatores aumentou o risco trombótico, que culminou no quadro do doente.

D. Vasculares

EP-049 - UMA COMPLICAÇÃO RARA E FATAL APÓS RESSEÇÃO DE MENINGIOMA DO REGO OLFATIVO

Tiago Oliveira¹; **Inês Ramadas**¹; **Francisco Rebelo**¹; **Bernardo Smet**¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: O vasoespasmo cerebral (VEC) é um fenómeno vascular responsável por isquémia cerebral tardia, encontran-

do-se particularmente associado a hemorragia subaracnóide a aneurismática. O VEC sintomático após a ressecção de um meningioma é raro, sendo mais comum em doentes jovens, associando-se com alta mortalidade e mau prognóstico.

Caso Clínico: Mulher, 47 anos, sem antecedentes médicos relevantes, internada por quadro de perda da acuidade visual (AV) bilateral, cefaleia holocraniana e tonturas com seis anos de evolução. Ao exame neurológico apresentava amaurose do olho esquerdo, diminuição grave da AV no olho direito, e hemiparésia esquerda. RM-CE mostrou lesão extra-axial, com captação de gadolínio, localizada na fossa craniana anterior, com compressão de parênquima e envolvimento das artérias cerebrais anteriores (ACA), sugestivo de meningioma do rego olfativo. Foi submetida a cirurgia de ressecção desta lesão, sem intercorrências imediatas.

Ao 10º dia após procedimento desenvolveu quadro de alteração do estado de consciência associada a hemiparésia esquerda flutuante e neglect espacial. TC-CE revelou nova lesão isquémica frontal direita, tendo sido assumida complicação pós-cirúrgica. Ao 17º dia ocorreu novo agravamento do estado neurológico, com desenvolvimento de hemiparésia direita e afasia (NIHSS 23). RM-CE demonstrou uma nova lesão isquémica frontal esquerda. Os estudos de neurosonologia, objectivaram vasoespasmó nas ACA e artéria cerebral média esquerda, confirmado por angiografia cerebral, tendo sido administrado verapamil intraarterial. Iniciada terapêutica médica com nimodipina e fluídoterapia. Contudo, apesar da terapêutica médica otimizada, manteve agravamento do estado neurológico e faleceu ao 53º dia de internamento.

Conclusão: O VEC sintomático após ressecção de um meningioma é uma complicação cirúrgica potencialmente fatal e de difícil indentificação, requerendo um alto nível de suspeição na presença de novos sinais neurológicos focais, precoces ou tardios, após procedimento. A sua rápida identificação permite o início de tratamento dirigido e a sua rápida reversão com prevenção de um provável desfecho fatal.

D. Vasculares

EP-050 - SÍNDROME DE VASOCONSTRICÇÃO CEREBRAL REVERSÍVEL E ISOTRETINOÍNA

Henrique Nascimento¹; Liliana Igreja²; Ricardo Varela¹; Rui Felgueiras¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de vasoconstricção cerebral reversível (SVCR) é uma patologia rara caracterizada pela instalação súbita de cefaleia intensa associada ao espasmo das artérias cerebrais. Apesar de sua etiologia não ser totalmente compreendida, conhecem-se vários fatores de risco, nomeadamente alguns fármacos.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos, com antecedentes de enxaqueca com aura episódica, síndrome depressiva sob fluoxetina, acne e excesso de peso, foi admitida por cefaleia intensa de início súbito, associada a sintomas de hipertensão intracraniana. Tinha iniciado tratamento com isotretinoína cerca de três semanas antes. O exame neurológico incluindo fundo ocular foi normal. A TC-cerebral não apresentava lesões agudas. Efectuou punção lombar com pressão de abertura de 23 mmH₂O. O citológico de LCR foi normal. A angio-TC e a RM cerebral, assim como os achados do Doppler transcraniano, levantaram como etiologia mais provável a SVCR. Foi iniciado tratamento com

nimodipina e analgesia resultando na melhoria progressiva dos sintomas. A realização de Doppler transcraniano seriados documentaram a progressiva normalização dos fluxos. A doente teve alta assintomática.

Conclusão: Este caso destaca a importância do reconhecimento da SVCR em pacientes com cefaleia súbita intensa com TC normal, assim como a relevância do estudo neurosonológico quer na fase aguda, quer no acompanhamento do tratamento destes doentes. A isotretinoína, como outros derivados da vitamina A, poder estar associada a hipertensão intracraniana, contudo, sua associação com a SVCR não está descrita. Neste doente decidimos não retomar esse tratamento.

D. Vasculares

EP-052 - ALTERAÇÕES COMPORTAMENTAIS COMO APRESENTAÇÃO DE HEMATOMA FRONTAL EM CONTEXTO DE ANGIOPATIA AMILÓIDE

Flávia Freitas¹; Beatriz Rosa¹; Joana Da Silva Costa¹; Dany Cruz¹; João Mota¹; Carla Lemos Costa¹; Carlos Oliveira¹

1-Hospital Santa Maria Maior, Barcelos

Introdução: Angiopatia amilóide cerebral caracteriza-se por depósitos de peptídeos-beta nos vasos de pequeno-médio calibre, sendo uma causa importante de hematoma lobar em adultos. Os critérios de Boston permitem obter o grau de certeza (definitiva, provável ou possível) do diagnóstico tendo em conta critérios clínicos, radiológicos e histológicos. O diagnóstico definitivo resulta de avaliação postmortem.

Caso Clínico: Homem, de 73 anos, autónomo. Antecedentes de hipertensão arterial, tabagismo ativo, cardiopatia isquémica, doença arterial periférica e aneurisma da aorta. Medicado com ramipril, clopidogrel, ácido acetilsalicílico e atorvastatina. Clínicamente com um ano de evolução de episódios de discurso incoerente, olhar vazio, inatenção e gaguez com recuperação. À admissão, com perfil tensional controlado. Não respondia a questões simples, não cumpria ordens e ecolália. Restante exame neurológico sem alterações de relevo. A tomografia cerebral demonstrou “Volumosa lesão hemorrágica recente intraparenquimatosa frontal esquerda, circundada por halo de edema perilesional”. Sem indicação para intervenção cirúrgica, ficou internado no Serviço de Medicina. A ressonância magnética descreveu a mesma lesão e descartou angiopatia amilóide, encefalopatia hipertensiva ou alterações vasculares. Pelo edema perilesional, cumpriu 8 dias de dexametasona. Do estudo etiológico, sem evidência de causa hipertensiva, malformação vascular, doença sistémica neoplásica ou fármacos. À data de alta, mantinha afasia de compreensão flutuante. Na consulta de Medicina, a ressonância magnética demonstrou: “lesão hemorrágica intraparenquimatosa em fase subaguda tardia, sem indícios (...) de ressangramento (...) pela presença de múltiplas lesões micro-hemorrágicas e de hematoma lobar, equaciona-se possibilidade de angiopatia amilóide.” Dada idade, clínica e características radiológicas, estabeleceu-se o diagnóstico provável de angiopatia amilóide cerebral, tendo sido orientado para Consulta de Neurologia noutra hospital.

Conclusão: A angiopatia amilóide cerebral pode apresentar-se de diferentes formas de acordo com o local sujeito a hemorragia aguda. Assim, perante um doente com hemorragia intraparenquimatosa, é sempre relevante avaliar a clínica e características radiológicas para estabelecer a probabilidade de diagnóstico.

D. Vasculares

EP-053 - ARTERIOPATIA CEREBRAL AUTOSSÓMICA DOMINANTE COM ENFARTES SUBCORTICAIS E LEUCOENCEFALOPATIA: UMA MUTAÇÃO GENÉTICA RARA E EVOLUÇÃO CLÍNICA POUCO COMUM

Joana Barbosa¹; Rui Matos¹; Cristina Rosado Coelho¹
1-Centro Hospitalar de Setúbal

A arteriopatía cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença de pequenos vasos hereditária, causada por mutações patogénicas no gene *NOTCH3*. Caracteriza-se por AVC recorrentes, demência, enxaqueca com aura e patologia psiquiátrica. Imagiologicamente caracteriza-se por hiperintensidades da substância branca particularmente na cápsula externa e lobo temporal anterior na RM-CE (em T2). Existe heterogeneidade clínica e genética que dificulta o diagnóstico e requer investigação adicional.

Uma mulher de 64 anos é trazida ao SU por episódio de queda, desorientação e perturbação da linguagem. Durante a permanência no SU tem episódio de desvio oculocefálico esquerdo, mutismo, mioclonias da mandíbula e automatismos do membro superior direito, com melhoria clínica após administração de anti-epiléptico. O estudo imagiológico e analítico foi inocente. EEG (após anti-epiléptico) revelou atividade epileptiforme temporal direita. Apurou-se junto dos familiares quadro com 15 anos de evolução de alteração do comportamento e descuido da higiene com perda de autonomia progressiva desde há 3 anos. Antecedentes familiares relevantes: mãe com síndrome demencial mnésico desde os 62 anos. Durante o internamento observou-se deterioração clínica com discurso desorganizado e perseverante, agravamento progressivo da prostração e necessidade de transferência para UCI. Registou-se estado de mal não convulsivo que se manteve apesar da otimização da terapêutica anti-epiléptica e sedação. Realizou durante o internamento RM-CE que revelou hiperintensidades em T2 subcorticais. Foram pesquisadas mutações no gene *NOTCH3* e detectou-se a variante c.1774C>T, p.(Arg592Cys) em heterozigotia, reportada previamente em raros indivíduos com CADASIL.

Tendo em conta os antecedentes, evolução clínica, achados nos exames complementares de diagnóstico e deteção de mutação no gene *NOTCH3*, a hipótese diagnóstica mais provável será tratar-se de CADASIL, apesar da evolução para estado de mal não convulsivo ser rara. Este caso ilustra a importância de uma correcta anamnese e o desafio da abordagem desta patologia.

D. Vasculares

EP-054 - UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE CADASIL

Jorge Machado¹; Diogo Fitas¹; Sandra Moreira¹; Raquel Rocha¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O CADASIL é uma doença genética causada por mutações no gene *NOTCH3* no cromossoma 19. Tipicamente manifesta-se com enxaquecas com aura, enfartes cerebrais subcorticais recorrentes e declínio cognitivo progressivo. Apesar destes enfartes poderem afetar o cerebelo, raramente se apresenta com ataxia.

Caso Clínico: Mulher de 69 anos, autónoma, com antecedentes pessoais de dislipidemia e mielopatia cervical e antecedentes familiares de demência em idade jovem. Nega antecedentes pessoais ou familiares de enxaqueca e AVCs. Referenciada à consulta de Neurologia em 2021 por queixas mnésicas progressivas nos vinte anos anteriores. Associadamente referia dificuldades na marcha com quedas por falta de equilíbrio nos dois anos precedentes. Ao exame neurológico apresentava dificuldade na evocação diferida, disartria escandida, sem défices motores, sem erros propriocetivos, dismetria ligeira apenas nos membros inferiores, marcha de base alargada incapaz de tandem por desequilíbrio.

O quadro cognitivo foi agravando ao longo dos dois anos seguintes, predominando a disfunção executiva, assim como as dificuldades da marcha por ataxia de predomínio axial. A RM-CE demonstrou leucoencefalopatia microcirculatória em grau severo desproporcional aos fatores de risco vasculares, com envolvimento predominante da região frontal e parietal e sem atingimento cerebeloso. Realizou painel NGS de leucoencefalopatias que revelou uma variante patogénica no gene *NOTCH3* (c.3691C>T (p.(Arg1231Cys), compatível com o diagnóstico de CADASIL.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma doente com o diagnóstico de CADASIL que se apresentou clinicamente com declínio cognitivo e ataxia progressiva de predomínio axial. Os poucos casos relatados de ataxia em doentes com CADASIL não apresentavam lesões cerebelosas, tal como a nossa doente. Este caso vem reforçar a importância de suspeitar de CADASIL em doentes com ataxia progressiva e leucoencefalopatia.

D. Vasculares

EP-055 - ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES, UM DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR NA INVESTIGAÇÃO DE UM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Catarina Guedes Vaz¹; Maria Carlos Pereira¹; Joana Fernandes¹; António Costa¹; Tomás Fonseca²; Marina Magalhães¹; Rui Felgueiras¹; Ricardo Varela¹; Denis Gabriel¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Unidade de Imunologia Clínica do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A Arterite de Células Gigantes (ACG), em 3-6% dos casos, é a etiologia do acidente vascular cerebral isquémico, com preponderância pelo território vertebro-basilar (tVB) (73%).

Casos Clínicos:

Caso 1 – Mulher de 75 anos, admitida por cefaleia crónica e desequilíbrio da marcha progressivo em meses, intercalados com períodos súbitos de diminuição do estado de consciência. A tomografia inicial revelou enfarte subagudo em território da PICA direita e o eco-Doppler espessamento hipocogénico da parede das artérias vertebrais em V2, com estenoses severas em V4, assim como sinal do halo na artéria temporal superficial esquerda. VS 111 mm/1.a hora. Apesar da corticoterapia, houve novo episódio transitório de diminuição da consciência acompanhado de pupilas mióticas, confirmando-se oclusão da artéria vertebral direita.

Caso 2 – Homem de 71 anos, admitido por cefaleia crónica, ataxia subaguda e alteração do estado geral. VS 88 mm/1.a hora. RM-CE a evidenciar múltiplos enfartes recentes em tVB. Eco-Doppler com estenoses significativas das artérias vertebrais com oclusão segmentos V2-V4 direitos e suboclusão do segmento V3 esquerdo. Apesar da melhoria sob corticoterapia, a biópsia da artéria temporal e a PET, realizados posteriormente,

foram normais. Readmitido 5 meses depois com novo evento cerebrovascular da circulação posterior e agravamento de doença estenosante das artérias vertebrais.

Caso 3 – Mulher de 78 anos, admitida por deterioração cognitiva a evoluir nos últimos meses associada a rápida perda de deambulação. A ressonância cranioencefálica revelou múltiplas lesões isquémicas em tVB. Observou-se, no eco-Doppler, espessamento hipocogénico difuso da parede das artérias vertebrais nos segmentos V1 e V2, assim como estenose severa no segmento V4 esquerdo. VS 88 mm/1ª hora.

Conclusão: A ACG deve ser considerada nos enfartes da circulação posterior em idosos, especialmente na presença de múltiplos eventos e elevação de marcadores de inflamação. A ultrassonografia, com achados sugestivos, pode ter um papel determinante, permitindo confiança no diagnóstico, numa fase muito inicial.

D. Vasculares

EP-056 - APRESENTAÇÃO PSEUDOTUMORAL DE VASCULITE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Sofia Lopes²; Mariana Santos¹; Leonor Francisco³; Sara Varanda²; José Araújo²; Mrinalini Honavar⁴

1-Serviço de Neurorradiologia – Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia – Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurologia – ULSAM; 4-Laboratório de Anatomia Patológica, UNILABS

Introdução: A angeíte primária do sistema nervoso central (PACNS) é uma vasculite rara que afeta isoladamente o SNC. Ainda que se manifeste classicamente por estenoses multifocais intracranianas, um subgrupo raro de doentes apresenta-se com lesões que mimetizam uma neoplasia.

Caso Clínico:

Mulher de 75 anos, autónoma, hipertensa, é admitida no serviço de urgência por tonturas e desequilíbrio, referiu também queixas de esquecimentos há 6 meses. Ao exame apresentava alteração da linguagem: discurso pouco fluente, pausas anónicas e perseveração. Logo após a primeira observação apresentou crise tónico-clónica generalizada de início não presenciado. A TC-CE mostrou hipodensidade temporal esquerda, sem alterações na angio-TC. Realizou depois RM-CE que revelou área de edema vasogénico no lobo temporal esquerdo com extenso realce paquí/leptomeningeo bilateral. Sem elevação dos parâmetros inflamatórios. Na análise do líquido: proteinorraquia de 1,22 g, 1 célula, painel de meningites/encefalites e microbiológico negativos. Realizou TC toraco-abdomino-pélvico, sem alterações, e ficou internada, sob levetiracetam. Destacam-se como resultados dos restantes exames, bandas oligoclonais presentes no líquido, painel de encefalites autoimunes negativo, PET de corpo inteiro normal e estudo analítico para doenças autoimunes e infecciosas sem alterações. Realizou biópsia meníngea e de parênquima cerebral uma semana depois que revelou vasculopatia de pequenos vasos das leptomeninges e córtex cerebral, provável vasculite histiocítica/granulomatosa. A pesquisa de substância amilóide foi negativa. Não apresentou novos défices ao longo do internamento. Iniciou tratamento com metilprednisolona 1 g/5 dias, seguida de prednisolona 1 mg/kg/dia com melhoria clínica e imagiológica. À data de alta apresentava mRS de 0 tendo ficado medicada com prednisolona+azatioprina.

Conclusão: Este caso ilustra uma apresentação pouco frequente de uma doença rara, numa idade não típica. Apesar das

alterações imagiológicas não serem claramente sugestivas de vasculite, a realização de biópsia na primeira semana de internamento foi crucial para o diagnóstico e início rápido de tratamento imunossupressor com evolução clínica muito favorável.

D. Vasculares

EP-057 - SÍNDROME DE VASOCONSTRIÇÃO CEREBRAL REVERSÍVEL: UMA SÉRIE DE CASOS

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Bárbara Teixeira¹; Rita Rodrigues¹; Luísa Sousa¹; Luís Fontão¹

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: A síndrome de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) é caracterizado por cefaleias intensas recorrentes, com ou sem sintomas neurológicos acompanhantes, e vasoconstrição difusa prolongada mas reversível das artérias cerebrais, que resolve espontaneamente em menos de três meses.

Métodos: Descrevemos as características clínicas, avaliação diagnóstica e seguimento de três doentes com SVCR que se apresentaram no nosso hospital nos últimos dois anos.

Resultados: Os três doentes eram do sexo masculino, com idades entre 20 e 32 anos. Os três apresentaram-se com quadro de cefaleia severa, recorrente, precipitada pelo exercício (n=3) ou orgasmo (n=1), a evoluir em dias a semanas. Quanto a fatores de risco, um deles tinha história de tomadas diárias de AINEs e os outros não tinham história de medicações ou condições médicas possivelmente vasoativas. Nenhum apresentava outros sintomas neurológicos. O diagnóstico foi feito por angio-TC em dois deles e por angio-RM no outro. Nenhum dos três apresentava lesões isquémicas ou hemorrágicas agudas. Dois deles foram admitidos na unidade de AVC para monitorização e iniciaram nimodipina. Os três ficaram assintomáticos menos de 48h após o diagnóstico, apesar de ainda manterem vasospasmo detetável por eco-Doppler transcraniano. A subsequente monitorização foi feita por eco-Doppler e nenhum dos três tinha qualquer evidência de vasospasmo em menos de três meses após a apresentação inicial.

Conclusão: Apesar de o SVCR ser tipicamente mais frequente em doentes do sexo feminino, os três doentes eram do sexo masculino. O fator desencadeante identificado foi a atividade física, mas nenhum deles apresentava os fatores de risco mais frequentemente descritos como fármacos ou doenças vasoativas. Apesar de a angiografia clássica ser o gold standard para o diagnóstico, não é obrigatória, e nós destacamos a possibilidade de utilizar técnicas de imagem mais inócuas e acessíveis para confirmar o diagnóstico e monitorizar os doentes.

D. Vasculares

EP-058 - PARÂMETROS INFLAMATÓRIOS E OUTCOME EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO POR DISSECÇÃO CERVICOCEFÁLICA: UM ESTUDO PRELIMINAR

Inês Margarido^{1,2}; Bárbara Martins^{1,2}; José Maria Sousa³; João Ramos⁴; Luísa Sampaio³; Andreia Costa^{1,2}; Pedro Abreu^{1,2}

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

Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal;
4-Unidade de Neurorradiologia – Departamento de Imagiologia do
Centro Hospitalar De Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia

Introdução: Nos últimos anos vários autores têm-se dedicado ao estudo do papel de um estado pró-inflamatório no AVC isquémico, parecendo existir relação com pior prognóstico; contudo, o caso particular das disseções arteriais cervicocefálicas (DCC) foi ainda pouco explorado.

Perceber o papel dos parâmetros inflamatórios em dois momentos (<24h e 24-48h) após início de sintomas no prognóstico de doentes com AVC isquémico por DCC.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes admitidos num centro terciário entre 2017-2020 por AVC isquémico por DCC com ≤ 48 h de sintomas. Valores de hemograma, rácio neutrófilo/infócito e proteína C-reativa(PCR) foram colhidos em dois momentos (admissão e 24-48h). Foi avaliada a sua relação com NIHSS-alta e mRS-3meses.

Resultados: Incluímos 27 doentes [idade mediana=46(AIQ 41-54) anos], a maioria com disseção de vaso exclusivamente extracraniano (n=24) e da circulação anterior (n=21). O NIHSS-admissão mediano foi de 7(AIQ 2-18,50), com tempo médio entre início sintomas-primeira colheita de $8,25 \pm 5,52$ h e até à segunda de $30,24 \pm 8,47$ h. Na análise univariada, doentes com mau prognóstico (mRS-3 meses>2) tinham na admissão um valor de leucócitos total (LT, $p=0,100$), neutrófilos (N, $p=0,099$), rácio-N/L ($p=0,186$) e PCR ($p=0,591$) superior aos doentes com bom prognóstico. Entre as 24-48h, o valor de LT ($p=0,022$), N ($p=0,008$), rácio-N/L ($p=0,004$) foi significativamente superior nos doentes com mau prognóstico; a PCR não atingiu significância estatística($p=0,080$). Ajustando para o NIHSS-admissão, embora nenhum destes marcadores (admissão e 24-48h) prediga significativamente o mRS-3meses, os LT (admissão) e N (admissão e 24-48h) apresentam uma relação inversa com a melhoria do NIHSS até alta hospitalar (LT-admissão: β 0,835, IC95% 0,087-1,584, $p=0,031$; N-admissão: β 0,850, IC95% 0,002-1,697, $p=0,049$; N-24-48h: β 0,779, IC95% 0,036-1,521, $p=0,040$).

Conclusão: Neste trabalho exploratório, nos doentes com AVC-isquémico por DCC a elevação dos parâmetros leucocitários parece estar associada a pior recuperação neurológica precoce e prognóstico aos 3 meses. Serão, contudo, necessários outros estudos para confirmar estes achados.

D. Vasculares

EP-059 - EVENTOS VASCULARES CEREBRAIS ISQUÉMICOS DE REPETIÇÃO E SÍNDROME NOONAN: QUAL A RELAÇÃO?

André Fernandes¹; Ana Isabel Almeida²; Sofia Vedor²; Luísa Sampaio²; Luísa Fonseca³; Paulo Chaves³; Pedro Abreu¹; Ana Isabel Aires¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Noonan é uma RASopatia -doenças causadas por mutações na via de sinalização RAS/MAPK-, associando-se a dimorfismo corporal e cardiopatia valvular. Meios frequentemente associa-se a vasculopatia cerebral, com subsequente aumento do risco de eventos isquémicos cerebrais.

Caso Clínico: Mulher de 50 anos, com antecedentes de cardiopatia hipertrófica, valvulopatia pulmonar, fibrilação auricular

por rivaroxabano e atraso cognitivo, recorreu ao Serviço de Urgência por défice sensitivo-motor esquerdo agudo (NIHSS 11). Ao exame objetivo destacava-se síndrome dismórfica: face arredondada, pescoço curto, pavilhões auriculares com baixa implantação e pirâmide nasal de base alargada. TC-CE não identificou lesões isquémicas recentes e angio-TC revelou estenoses graves dos segmentos terminais das artérias carótidas internas e da artéria cerebral posterior direita, achados compatíveis com padrão de Moyamoya. Não submetida a terapêutica de reperfusão dado hipocoagulação e ausência de oclusão de grande vaso. Reversal dos défices em menos de 24 h mas repete novo evento semelhante no terceiro dia de internamento. Na RM-CE identificaram-se lesões isquémicas recentes nos centros semiovais bilateralmente e caudado-capsular à esquerda. Padrão sugestivo de atingimento aórtico e mitral reumático em ecocardiograma transtorácico, motivando alteração de DOAC para AVK. Dado habitus dismórfico e cardiopatia, realizado painel genético de RASopatias, com identificação de variante em heterozigotia no gene *SOS1*, descrita na síndrome de Noonan. Após discussão multidisciplinar e dado elevado risco de hipoperfusão cerebral, decidido que doente não reunia condições para a cirurgia cardíaca, passo limitante para eventual cirurgia de revascularização cerebral. Múltiplos reinternamentos por recorrência de eventos isquémicos em território arterial de fronteira, tendo falecido por descompensação de insuficiência cardíaca.

Conclusão: A identificação de uma síndrome dismórfica impõe um desafiante diagnóstico diferencial, no entanto a presença de cardiopatia com valvulopatia pulmonar poderá indiciar a existência de uma RASopatia. Embora infrequente, a síndrome de Noonan pode estar associado a vasculopatia cerebral, incluindo síndrome de Moyamoya.

D. Vasculares

EP-060 - DISFAGIA NÃO NEUROLÓGICA NA VIA VERDE DE AVC: QUANDO UMA IMAGEM CAUSA DOENÇA

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Ana Oliveira Silva¹; José Nuno Alves¹; Carla Ferreira¹; Isabel Amorim¹

1-Hospital de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A sialoadenite associada à administração de contraste, nomeadamente em exames complementares de diagnóstico, é uma reação adversa rara e subdiagnosticada. A patogénese ainda é desconhecida, mas pensa-se decorrer da inflamação glandular por acumulação de contraste. O prognóstico é habitualmente benigno.

Caso Clínico: Mulher de 68 anos, com antecedentes de FA não hipocoagulada e transplante renal em 2009, admitida como via verde de AVC, por quadro de disartria, parésia facial central direita, hemiplegia e hemihipostesia direitas, sem outras alterações ao exame. O estudo de imagem revelou ASPECTS de 10, sem oclusão de grande vaso, tendo realizado trombólise com alteplase, com posterior recuperação dos défices. Na TC de crânio de controlo às 24 horas apresentava pequena lesão isquémica lenticular esquerda, sem transformação hemorrágica.

No segundo dia de internamento apresentava disfagia isolada, sem evidência de lesão neurológica recente que justificasse a mesma. Foi pedida avaliação por Otorrinolaringologia, tendo sido objetivado um aumento das glândulas submandibulares de novo com dor à palpação, sem outras alterações. Realizou TC da faringe que demonstrava um aumento das glândulas submandibulares e também das parótidas, bem como edema

laringofaríngeo a condicionar redução do trato aerodigestivo. Diagnosticou-se uma sialoadenite submandibular bilateral de provável etiologia inflamatória/alérgica, tendo sido levantada a hipótese de ser uma reação adversa ao contraste. Realizou corticoterapia com boa resposta e resolução da disfagia.

Conclusão: Este caso relata uma possível, mas rara, complicação do uso de contraste na TC para diagnóstico de AVC. A gravidade desproporcional da disfagia face à normalidade do restante exame neurológico e imagiológica, permitiu ponderar a hipótese de patologia do foro otorrinolaringológico, chegando ao correto diagnóstico e posterior orientação terapêutica.

D. Vasculares

EP-061 - NEUROPATIA ÓPTICA ISQUÉMICA ANTERIOR - PARA LÁ DAS VASCULOPATIAS ADQUIRIDAS

Mariana Seco¹; Alberto Lemos²; Paula Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A arteriopatia cerebral autossômica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) caracteriza-se tipicamente por eventos isquémicos subcorticais, enxaqueca com aura, alterações de humor e demência, com gravidades variáveis. A apresentação da doença por manifestações oftalmológicas é rara.

Caso Clínico: Mulher de 69 anos avaliada por hipovisão do olho esquerdo com uma semana de evolução, sem outros sintomas associados. Não apresentava antecedentes pessoais relevantes, nomeadamente enxaqueca, eventos cerebrovasculares ou défice cognitivo. De antecedentes familiares, o pai teve um AVC pelos 65 anos e a filha tinha enxaqueca.

Ao exame neurológico destacava-se escotoma nasal inferior no campo visual esquerdo; a palpação das artérias temporais era normal. À avaliação oftalmológica apresentava acuidade visual 8/10 à esquerda (com agravamento posterior para 2/10), defeito pupilar aferente relativo e edema do disco óptico.

Na TC crânio-encefálica, confirmado posteriormente por RM, salientava-se leucoencefalopatia isquémica extensa envolvendo os pólos temporais e cápsulas externas. O estudo dos vasos cervicais e intra-cerebrais por angioTC não revelou alterações. Analiticamente não apresentava anemia nem elevação dos parâmetros inflamatórios; o LDL era 126mg/dl e a hemoglobina glicada 5.6%.

Foi feito o diagnóstico de neuropatia óptica isquémica anterior (NOIA) não arterítica. Considerando a ausência de fatores de risco vasculares relevantes, as alterações imagiológicas e a história familiar, pedido estudo genético de CADASIL. Identificou-se uma variante patogénica no gene *NOTCH3*, c.1258G>T p.(Gly420Cys), confirmando o diagnóstico.

Iniciada antiagregação e estatina. Em dois anos de seguimento a doente não apresentou nova sintomatologia.

Conclusão: Apresentamos um caso raro de CADASIL com apresentação com NOIA. Pretendemos salientar que esta pode constituir a primeira manifestação da doença e, por isso, mesmo na ausência da sintomatologia típica, o seu diagnóstico deve ser considerado quando as alterações imagiológicas e a história familiar são sugestivas. Destacamos também a variabilidade fenotípica de CADASIL, podendo apresentar um curso benigno tal como vemos nesta doente.

D. Vasculares

EP-062 - ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL (PRES): EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Carla Morgado¹; Luís Rufo Costa²; Ana Sofia Lopes¹; Sofia Marques¹; Carla Ferreira¹; Célia Machado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULSAM

Introdução: A encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma síndrome clínico-radiológica em que se postula haver uma perturbação da autorregulação cerebral com disfunção endotelial e particular envolvimento do parênquima cerebral posterior. A apresentação clínica inclui encefalopatia, cefaleia, crises epiléticas e alterações visuais. Existem vários fatores etiológicos descritos, sendo a hipertensão arterial grave, quimioterapia, doença renal e eclâmpsia, os mais frequentemente relatados.

Caracterizar, demográfica e clinicamente, os doentes diagnosticados com PRES, com avaliação por neurologia e confirmação imagiológica, internados no Hospital de Braga entre janeiro de 2011 e junho de 2023.

Resultados: Foram incluídos 30 doentes com diagnóstico de PRES, a maioria do género feminino (63,3%) e com uma mediana de idades de 69 anos. A crise epilética e cefaleia intensa foram as apresentações clínicas mais frequentes. Os doentes apresentavam na maioria das vezes mais do que um fator etiológico possível, sendo os mais frequentes a hipertensão arterial grave e doença renal crónica. Em 13% dos doentes não se identificou etiologia. Foi realizado estudo imagiológico em 43,3% dos doentes nas primeiras 48h de clínica. A mediana de dias de internamento foi de 15 dias e a maioria dos doentes (73,3%) teve alta com avaliação 0-2 na escala mRankin modificada (mRS). Faleceram 4 doentes. A apresentação clínica com encefalopatia/alteração do estado de consciência e o diagnóstico imagiológico após 48 horas apresentaram correlação positiva com o número de dias de internamento e com pior *outcome* funcional. Adicionalmente, diagnóstico de PRES de causa indeterminada apresentou correlação com pior *outcome* funcional, enquanto a PRES associada a eclâmpsia apresentou correlação inversa com a duração de internamento e *outcome* funcional.

Conclusão: Este estudo reforça não só o papel da hipertensão arterial grave e da doença renal na PRES, como evidência de fatores precipitantes cujo diagnóstico e tratamento atempados tem influência direta no prognóstico.

D. Vasculares

EP-064 - LIMB-SHAKING TIA: MOVIMENTOS MIOCLÓNICOS POR HIPOPERFUSÃO CEREBRAL DE UMA ESTENOSE CAROTÍDEA GRAVE

Sofia Malheiro¹; Francisco Repas¹; Diogo Costa¹; Gabriela Lopes¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução: *Limb-shaking TIA* consiste em movimentos hipercinéticos involuntários e paroxísticos, podendo ser uma forma rara de apresentação de uma estenose carotídea. Aqui, descrevemos um caso de uma estenose carotídea esquerda grave, com apresentação atípica de síndrome confusional e movimentos mioclónicos no hemisfério direito.

Caso Clínico: Homem de 67 anos, com múltiplos fatores de risco cardiovasculares, foi admitido no Serviço de Urgência (SU) por síndrome confusional e alteração da linguagem com instalação durante a noite.

À observação no SU estava confuso e com afasia de domínio sensitivo, sem défices motores ou outros. Foram observados movimentos involuntários paroxísticos mioclónicos no hemisfério direito.

A TC cerebral mostrou lesão extensa isquémica recente cortico-subcortical têmpero-parietal esquerda, em território da artéria cerebral média (ACM). Sem lesões evidentes a envolver os gânglios da base. Angio-TC com oclusão distal de M2 posterior e estenose grave (70-80%) no bulbo carotídeo esquerdo.

Os movimentos mioclónicos foram interpretados neste doente como fenómeno de *Limb-shaking TIA*, conseqüente à hipoperfusão cerebral condicionada pela estenose carotídea.

O doente foi sujeito a endarterectomia carotídea. Contudo, apresentou uma complicação pós procedimento, com depressão do estado da consciência. TC-CE de controlo mostrou alterações sugestivas de síndrome de reperfusão/ hiperperfusão, com progressão posterior para herniação do úncus e compressão mesencefálica, com necessidade de craniectomia descompressiva. Recuperou, mantendo, à data da alta, uma afasia sensitiva e uma hemiparesia direita grau 4.

Não foram observados mais movimentos involuntários durante todo o internamento.

Conclusão: Salienta-se a importância do reconhecimento de *Limb-shaking TIA* como diagnóstico diferencial de crises motoras. Neste caso, o enfarte não envolveu os gânglios da base, atribuindo-se estes movimentos à hipoperfusão, no contexto da estenose carotídea.

D. Vasculares

EP-065 - EMBOLIA GASOSA CEREBRAL: UMA JORNADA INESPERADA

Rui Lopes¹; Celina Gonçalves¹; Pedro Pinto¹; João Chaves¹; Ricardo Varela¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A perda súbita de consciência é um desafio com diversas causas subjacentes, algumas das quais complexas e de difícil diagnóstico. A embolia gasosa é uma condição grave que em casos raros pode afetar o sistema nervoso central. Apresentamos um caso clínico, de diagnóstico e abordagem terapêutica exigentes.

Caso Clínico: Senhora de 58 anos, previamente autónoma, admitida no serviço de urgência (SU) após episódio de síncope associada a bradicardia severa, sem recuperação do estado de consciência, enquanto era submetida a um procedimento odontológico. Na admissão no SU apresentava-se com instabilidade hemodinâmica e sinais de disfunção ventricular direita. Após exclusão de TEP, realizou TC a documentar presença de ar nos sulcos da convexidade frontal anterior direita e considerada suspeita de embolia gasosa cerebral como causa subjacente.

Foi implementado tratamento com oxigenoterapia hiperbárica sem benefício clínico precoce evidente. Seguiu-se agravamento clínico com desenvolvimento mioclonias generalizadas com curso a configurar critérios de diagnóstico para estado de mal super refratário e, posteriormente, não convulsivo.

Realizada uma ressonância magnética que evidenciou alterações isquémicas frontais dispersas a par de pesquisa de shunt direito-esquerdo por Doppler transcraniano positiva.

Subsidiada por uma discussão multidisciplinar, prevaleceu a

conceção de que a bradicardia, associada à disfunção do ventrículo direito, provavelmente resultou de embolia gasosa para a coronária direita, cenário precipitante para a síncope. A irritação cortical em virtude de acumulação gasosa intracraniana, evidenciada imagiologicamente, desempenhou um papel sinérgico na diminuição de perfusão cortical, indução de lesões anóxicas e conseqüentes mioclonias generalizadas e estado de mal epilético.

A doente evoluiu favoravelmente com significativa recuperação funcional, exibindo apenas uma hemiparesia esquerda G4+ aos 6 meses após o evento.

Conclusão: Este caso descreve um fenómeno incomum com mecanismos causadores de difícil integração. Ilustra a importância da abordagem em situações clínicas complexas com gestão multidisciplinar, resultando numa gestão eficaz e recuperação do doente.

D. Vasculares

EP-066 - IMAGING PATTERNS AND PATHOPHYSIOLOGY OF HYPOXIC-ISCHEMIC ENCEPHALOPATHY

Rosa Couto¹; Diogo Marques¹; Filipa Castelo¹; Francisca Baptista¹; Diogo Pinto¹; Cristina Rios¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introduction: Hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE) is a neurological condition characterized by significant brain damage due to oxygen deprivation and reduced blood. While often studied in neonates, HIE can also affect adults, carrying substantial morbidity and mortality. Understanding the underlying pathophysiology and imaging patterns is crucial for early diagnosis and effective intervention.

This work aims to correlate the pathophysiology of HIE and the imaging patterns observed in both computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI).

Methodology: We selected representative TC and MRI cases from patients diagnosed with HIE. MRI scans were conducted using 1.5 or 3 Tesla scanners, following a standardized protocol that included T1, T2, T2/FLAIR, DWI and T2* weighted images in different planes.

Results: HIE is a complex condition involving pathophysiological cascades, including inflammation, excitotoxicity, and apoptosis. CT scans can exhibit areas of hypodensity, reflecting infarction or edema, but MRI has much more sensibility. Hypertense lesions on DWI, associated with cytotoxic edema and cellular swelling, are early hallmarks of HIE, and its severity corresponds to the acuteness and extent of the insult, aiding prediction of disease progression. The extent and location of these lesions vary based on the severity and duration of HIE. Hypertensity T2/FLAIR areas reflect tissue changes such as necrosis, typically seen in more advanced stages of HIE and thus being a valuable marker to assess tissue damage and identify regions at higher risk for poor outcomes.

Conclusion: This work underscores the importance of understanding the pathophysiology of HIE for early diagnosis and tailored therapeutic approaches. Imaging plays a pivotal role in assessing the extent of brain lesions and guiding clinical management. Knowledge of these imaging patterns enables healthcare professionals to make informed decisions regarding treatment strategies and prognosis in patients with HIE, ultimately striving for improved clinical outcomes and enhanced quality of life.

D. Vasculares**EP-067 - TROMBOSE DA ARTÉRIA OFTÁLMICA: UMA COMPLICAÇÃO RARA DO TRATAMENTO ENDOVASCULAR DO AVC ISQUÊMICO**

Elaine Aires¹; Carolina Abreu^{2,3}; José Sá Silva⁴; João Pedro Filipe⁴; Ricardo Varela¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar; 3-Universitário de Santo António; 4-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A trombose da artéria oftálmica (TAO) é uma condição rara, mas grave, que pode ocorrer como complicação de procedimentos endovasculares cerebrais, que condicionem embolização distal ou lesão da parede arterial. A artéria oftálmica (AO) desempenha um papel vital no suprimento sanguíneo da retina, nervo óptico e demais estruturas oculares. A TAO pode causar isquemia ou enfarte dessas estruturas, manifestando-se clinicamente com proptose, quemose, hiperemia conjuntival, diminuição da acuidade visual e restrição dos movimentos oculares.

Caso Clínico: Homem de 63 anos, previamente autónomo, admitido em SU por quadro com menos de 24 horas de alteração de linguagem e lateralização motora direita. Estudo complementar com evidência de enfarte em território fronteira de ACA e ACM esquerda e estenose suboclusiva da ACI esquerda cervical. Pela gravidade clínica e tempo indeterminado de sintomas, proposto para tratamento endovascular (TEV) primário.

Durante o procedimento, foram feitas várias tentativas de recanalização da ACI, sem sucesso, com TICI final 0. Após o procedimento, o doente desenvolveu proptose do olho esquerdo, quemose e hiperemia conjuntival, com restrição dos movimentos oculares e uma marcada diminuição da acuidade visual, levantando-se a hipótese de TAO.

Exames de imagem e oftalmológicos confirmaram o diagnóstico, com identificação de um êmbolo nas ramificações retinianas da artéria oftálmica. O tratamento incluiu terapia antiagregante, estatina em alta dose e medidas para diminuição de pressão intra-ocular, resultando em uma melhora gradual dos sintomas, embora com remanescente persistência de déficit na abdução ocular e redução da acuidade visual.

Conclusão: A identificação precoce dos sintomas de TAO é fundamental para um diagnóstico oportuno e tratamento adequado, com destaque para a importância da vigilância pós-procedimento endovascular e da intervenção multidisciplinar para otimizar os resultados. Compreender os riscos potenciais associados à TEV é crucial para aprimorar a segurança e a eficácia dos tratamentos endovasculares em contexto de AVC isquémico.

D. Vasculares**EP-068 - STROKE WARNING SYNDROME: ABORDAGEM CASO A CASO**

Jorge Machado^{1,2}; Paulo Ferreira^{1,2}; Sofia Tavares^{2,3}; Diogo Fitas^{1,2}; Sandra Moreira^{1,2}; Cristina Duque^{1,2}

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

Introdução: O stroke warning syndrome (SWS) define-se por episódios estereotipados de disfunção sensitiva ou motora, sem

sinais corticais, com um elevado risco de isquemia definitiva.

Casos Clínicos: Descrevem-se quatro casos de SWS admitidos no Serviço de Urgência:

Caso 1: Homem, 68 anos, com antecedentes de HTA, dislipidemia e tabagismo ativo, admitido por déficit motor esquerdo transitório. TC-CE e angio-TC sem alterações. Por reaparecimento de défices realizou fibrinólise, com resolução completa. Nas 72h seguintes manteve episódios deficitários sobreponíveis, o último permanente com NIHSS 12. Iniciou dupla antiagregação.

Caso 2: Homem, 62 anos, antecedentes de HTA e dislipidemia, clínica intermitente com duas horas de evolução de diplopia vertical e déficit motor esquerdo. TC-CE e angio-TC sem alterações. Realizou fibrinólise com recuperação de défices e iniciou AAS 100 mg.

Caso 3: Homem, 75 anos, antecedentes de DM, com três episódios transitórios de déficit motor esquerdo. TC-CE e angio-TC sem alterações. Decidido plano de prevenção secundária com dupla antiagregação durante 21 dias.

Caso 4: Homem, 56 anos, sem antecedentes pessoais de leve, apresenta episódios estereotipados de vertigem e déficit motor direito com duração de 15 minutos. TC-CE com enfarte pântico esquerdo e angio-TC sem alterações. Iniciou prevenção secundária com dupla antiagregação durante 21 dias.

Conclusão: Apesar da ausência de recomendações terapêuticas específicas para o SWS, metade dos nossos casos realizou fibrinólise endovenosa. Em todos os doentes foi assumida etiologia por doença de pequenos vasos e nenhum apresentou recorrência de eventos. Realça-se a importância da identificação atempada de SWS com tratamento em fase aguda e plano de prevenção vascular secundária individualizado.

D. Vasculares**EP-069 - STROKE-HEART SYNDROME: COMPLICAÇÕES CARDÍACAS EM CINCO DOENTES NA FASE AGUDA PÓS-AVC ISQUÊMICO**

Filipa Assis Jacinto¹; Daniel Seabra²; Nuno Moreno²; Sofia Silva³; Sofia Tavares³; Diogo Fitas¹; Sandra Moreira¹; Cristina Duque¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos; 2-Serviço de Cardiologia, Hospital Pedro Hispano-ULS Matosinhos; 3-Serviço de Medicina Interna – Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos

Introdução: A *stroke-heart syndrome* (SHS) refere-se a um espectro de manifestações cardíacas que podem surgir nos primeiros trinta dias pós-AVC isquémico agudo, entre as quais a lesão miocárdica, enfarte agudo do miocárdio e disfunção ventricular. As complicações cardíacas após AVC isquémico estão associadas a um pior prognóstico funcional.

Caso Clínico: Foram identificados cinco casos de SHS nos últimos dois anos: quatro apresentaram-se como enfarte agudo do miocárdio (EAM) e um como diagnóstico inaugural de insuficiência cardíaca (IC).

Dos quatro doentes com EAM, três apresentavam AVC isquémico em território da ACM esquerda (um dos quais com oclusão em segmento M1) e um em território da ACP direita (com oclusão em segmento P1). Um dos casos tinha afeção do córtex insular. Dois doentes foram submetidos a trombólise e um foi submetido a trombólise e tromboectomia mecânica. Apenas um doente referiu dor torácica na admissão; Do ponto de vista eletrocardiográfico, um doente apresentou supra-desnivelamento do segmento ST e os restantes inversão da onda T. Todos os doentes realizaram ecocardiograma, com evidência de alterações

da contratilidade segmentar. Dois doentes realizaram cateterismo cardíaco, tendo sido documentada placa suboclusiva num doente e ausência de doença coronária epicárdica no outro.

O caso com diagnóstico de IC inaugural trata-se de um doente com AVC em território da ACM esquerda (com oclusão no segmento M2) que foi submetido a trombólise. O ecocardiograma mostrou compromisso severo da função sistólica global.

Dos cinco casos reportados, três pontuavam na escala mRS um valor inferior ou igual a dois à data de alta.

Conclusão: O SHS pode apresentar-se como um vasto espectro de manifestações cardiovasculares, as quais acarretam um acréscimo na morbi-mortalidade dos doentes com esta afeção, impactando negativamente o prognóstico.

A série de casos descrita realça esta heterogeneidade de apresentação e a importância da deteção e intervenção precoce nesta complicação.

Neuromusculares

EP-071 - DA HIPERCKEMIA À NEUROACANTOCITOSE

Juliana Da Silva Cardoso¹; Ermelinda Santos Silva²; Emília Costa³; Cristina Garrido¹; Ana Gonçalves⁴; Rosário Santos⁴; Manuela Santos¹

1-Serviço de Neuropediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 2-Unidade de Gastroenterologia do Serviço de Pediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 3-Unidade de Hematologia do Serviço de Pediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 4-Serviço de Genética Laboratorial, Laboratório de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António

Introdução: A hiperckemia é um motivo frequente de referência à consulta de Neurologia e implica a exclusão de doenças neuromusculares, cardíacas e mitocondriais de acordo com um protocolo de investigação que pode incluir a realização de biopsia muscular e estudo genético ou metabólico.

Caso Clínico: Adolescente de 15 anos, sexo masculino, com acne encaminhado da Consulta de Dermatologia para Gastroenterologia por hiperbilirrubinemia (não conjugada) e elevação sustentada das transaminases (AST 119, ALT 89). Estava assintomático, mas apresentava elevação sustentada de CK (cerca de 6000 U/L) e foi orientado para neurologia. Ao exame apresentava massas musculares bem desenvolvidas sem fraqueza e sem miotonia. Fez protocolo de hiperckemia, não tendo alterações conclusivas. Diagnosticado síndrome de Gilbert por estudo genético. Nesse contexto, é investigado e detetado no hemograma reticulocitose sem anemia e no estudo morfológico eritrocitário numerosos acantócitos. O estudo genético revelou uma variante patogénica em hemizigotia no exão 3 do gene XK (c.856_860del; p.Leu286Tyrfs*16), que se associa ao diagnóstico de síndrome de McLeod. Além da necessidade de seguimento neurológico, a ausência da expressão do antígeno XK nos eritrócitos pode implicar reações transfusionais graves, pelo que se efetuou o armazenamento de sangue autólogo em banco.

Conclusão: A síndrome de McLeod é uma entidade genética rara com envolvimento multissistémico. As manifestações do SNC caracterizam-se por um quadro neurodegenerativo de envolvimento dos gânglios da base com distúrbio do movimento, alterações cognitivas e psiquiátricas. O atingimento do SNP que pode incluir miopatia e neuropatia axonal. A instalação do distúrbio de movimento surge em regra mais tardiamente. Apesar do diagnóstico assentar no estudo genético, as altera-

ções do estudo morfológico eritrocitário são cruciais como pista diagnóstica, assumindo assim um possível lugar no algoritmo de estudo das hiperckemias.

Neuromusculares

EP-072 - THE UNKNOWN BUT BENIGN TAPIA SYNDROME

Marco Almeida¹; Argemiro Geraldo¹; Fernando Matias¹

1-Serviço de Neurologia, CHUC

Introduction: Tapia syndrome is over 100 years old and is a rare complication of airway manipulation. The syndrome is characterized by unilateral paralysis of the tongue and ipsilateral vocal cord, manifesting as dysphonia, tongue deviation and dysphagia. It derives from hypoglossal nerve and recurrent laryngeal branch neuropraxia injury. Orotracheal intubation is the main risk factor.

Case Report: A 63-year-old woman was admitted to the maxillofacial surgery unit for nasal fracture reduction. She underwent general anesthesia with orotracheal intubation. In the immediate postoperative period, she noticed hoarseness which she described as a man's voice. At the time of the first meal, the food bolus stagnated in the left oral cavity, as if she could not mobilize it with her tongue. At the same time, she had a slight cough when swallowing. She denied motor or sensory complaints regarding the limbs or face. Neurology consultation was requested. Examination of the cranial nerves revealed marked dysphonia and atrophy of the left half of the tongue with left deviation on protrusion. The patient was almost unable to touch her right cheek with her tongue, with marked asymmetry. Neurological examination was otherwise unremarkable. The patient underwent brain MRI which was reported as normal. Flexible laryngoscopy was performed, which confirmed a left vocal cord paresis. A Tapia syndrome was assumed. The patient was reassured and discharged. She benefited from voice therapy with good recovery at 3 months.

Conclusion: We want to draw attention to this benign syndrome, unknown to many doctors. We highlight the importance of reassuring the patient. With a few dozen cases described, it is an old syndrome with a good functional prognosis. A multidisciplinary approach is of crucial importance in the diagnosis and treatment of this rare entity.

Neuromusculares

EP-073 - THE SPONDYLOTIC MAN IN A BARREL

Marco Almeida¹; Fernando Matias¹

1-Serviço de Neurologia, CHUC

Introduction: The Man in a Barrel syndrome is a rare syndrome that presents with bilateral weakness of the upper limbs with preservation of lower limbs strength. The most frequent etiology is cerebral hypoperfusion resulting in bilateral watershed strokes. Other etiologies such as bilateral hemispheric lesions, brainstem lesions, cervical and brachial plexus injuries were also reported.

Case Report: A 75-year-old male consulted the ED for chronic upper limb muscle weakness. He had had two perioperative cardiorespiratory arrests ten years before and suffered from moderate vascular dementia. He had fall from a tree two

years ago with direct neck trauma. By that time, imaging work-up excluded traumatic sequelae. Two months later he noticed progressive symmetrical proximal brachial muscle weakness. He was now unable to drive and to bring food to his mouth. Neurological examination revealed predominantly proximal symmetrical brachial weakness and preserved muscle strength in lower limbs and face. The bicipital and stylo-radial reflexes were abolished bilaterally. The triceps reflex were bilaterally 1+. Patellar reflexes were 3+ bilaterally and Achilles reflexes were 2+ bilaterally. He had Babinski's sign bilaterally. Vibration and pin prick testing were not understood by the patient. Proprioception was affected in upper limbs. Cerebral CT scan showed global cortical atrophy without other findings. A cervical MRI revealed a severe compressive spondylotic myelopathy from C3 to C6. EMG confirmed severe bilateral cervical radicular lesion at C5-C7. Surgical risk was considered unacceptable. He underwent physiotherapy and was discharged to a rehabilitation care facility.

Conclusion: Our patient had a man-in-a-barrel syndrome of unusual etiology. Despite rare, a cervical compressive myelopathy must be excluded as a treatable entity that it is. Our case shows how atypical the presentation can be, the main etiologies being few in number but important to be known by the neurologist.

Neuromusculares

EP-074 - ERYTHROCYTE MEMBRANE PROPERTIES IN PATIENTS WITH ALS

Ana Catarina Pronto-Laborinho¹; Catarina S. Lopes²; Vasco Conceição²; Gonçalo Matias²; Marta Gromicho²; Teresa Freitas²; Nuno C. Santos²; Filomena Carvalho²; Mamede De Carvalho^{3,4}

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria-CHLN, Lisbon, Portugal

Introduction: Erythrocytes have a fundamental role in delivering oxygen to tissues and in binding inflammatory mediators. The morphological and biomechanical properties of the erythrocytes is a new area of study in amyotrophic lateral sclerosis (ALS).

We aimed to evaluate changes in morphological, biomechanical, and biophysical properties of erythrocytes from ALS patients.

Methods: We studied blood samples from ALS 55 patients and compared the results with 29 healthy volunteers in order to evaluate the changes in morphology and surface elasticity of erythrocytes. Samples were examined by atomic force microscopy (AFM), and zeta-potential analysis was performed.

Results: By AFM imaging, the erythrocyte membrane roughness was smoother in ALS patients (surface roughness 3.67 ± 2.06 nm vs 6.47 ± 2.68 nm, for ALS and controls, respectively, $p=0.001$). These results showed a significant negative correlation with ALSFRS-R. Regarding tip penetration depth into the erythrocyte, this value was significantly lower in ALS patients than in controls (603.4 ± 268.0 nm vs 763.7 ± 246.1 nm, $p=0.009$, respectively). This value was also negatively correlated to ALSFRS-R ($p=0.033$) and the respiratory subscore of ALSFRS-R ($p=0.014$). Zeta-potential was similar between populations (-12.13 ± 0.24 mV vs -12.25 ± 0.98 mV, $p=0.60$), but its change over disease progression correlated with ALSFRS-R decline ($p=0.028$).

Conclusion: Changes in morphological, biomechanical, and biophysical properties of erythrocytes that we disclosed in ALS patients are consistent and their significance require future in-

vestigation, in particular they suggest a specific abnormality in the composition of the erythrocyte cell membrane. Moreover, this could imply important hemorrheologic dysfunction increasing the risk of tissue hypoxia. These findings could contribute to dissect the complex interplay between respiratory function, progression rate, and survival in ALS.

Neuromusculares

EP-075 - SÉRIE DE CASOS DE POLINEUROPATIA AGUDA IMUNOMEDIADA: AVALIAÇÃO DE VARIANTES COMUNS E RARAS

Andressa S. Pereira¹; Leonardo Barbosa¹; Ariana Barros¹; Ivânia Alves¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polineuropatia inflamatória aguda rara, precedida por processos infecciosos, vacinação, trauma, cirurgia, transplantes, entre outros. O objetivo deste estudo é apresentar a casuística de SGB no internamento de Neurologia (IN).

Metodologia: Realizou-se um estudo observacional e retrospectivo na população do IN de 2022. Foram analisados dados dos doentes que cumpriram os critérios de Asbury-Cornblath para SGB. Para avaliação funcional, foi cotada a pontuação na escala de incapacidade da SGB de Hughes (EISGBH), segundo a informação clínica.

Resultados: Foram incluídos 8 doentes, representando 3% dos diagnósticos no IN em 2022. O inverno foi a estação com mais casos (63%). A idade média foi $68 \pm 7,9$ anos com prevalência do sexo feminino (75%). O tempo médio de internamento foi de 29 ± 19 dias; 75% doentes necessitaram internamento em Cuidados Intermediários (estadia média de 5 dias). As infeções respiratórias foram as doenças precedentes mais reportadas (50%). O défice de força foi a queixa predominante. Ao exame neurológico: 88% apresentavam reflexos osteotendinosos ausentes nos membros inferiores e 50% também nos membros superiores, 88% tinham diferentes graus de paresia e 38% atingimento bulbar. A dissociação albuminocitológica do LCR esteve presente em 75% dos doentes, e a EMG foi compatível com desmielinização e/ou axonotopia em 88%. O tratamento com imunoglobulina humana intravenosa e a reabilitação física resultaram numa melhoria funcional, observando-se redução na EISGBH média (4 no internamento e 1,7 no primeiro ano). Destacam-se: um caso com ataxia marcada e arreflexia (possível variante Miller-Fisher sem oftalmoparésia) e outro caso com ataxia, arreflexia e diplegia facial.

Conclusão: Esta casuística suporta o impacto conhecido da SGB: elevado tempo de internamento, deterioração funcional com necessidade de reabilitação. O reconhecimento atempado da doença, incluindo as suas apresentações raras, permitem o tratamento e a escalada de cuidados, contribuindo para um desfecho favorável.

Neuromusculares

EP-076 - PROGRESSÃO ATÍPICA DE UMA FORMA DE INÍCIO PRECOCE DE SÍNDROME DE EATON-LAMBERT

Miguel Schön¹; Alexandre Montalvo^{1,2}; Romana Rodrigues^{1,2}; Catarina Falcão Campos²; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Luísa Albuquerque^{1,2}; Isabel Conceição²

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 da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A síndrome de Eaton-Lambert (SEL) é uma doença auto-imune rara que afeta a transmissão neuromuscular e é caracterizada por fraqueza muscular proximal, abolição de reflexos osteotendinosos e disautonomia. Pode ocorrer envolvimento ocular e bulbar, e raramente falência ventilatória. O atingimento do SNC está descrito em doentes que se apresentam concomitantemente com degenerescência cerebelosa.

Caso Clínico: Mulher, 21 anos, iniciou por volta dos 17 anos um quadro de dificuldade em subir e descer escadas. Na primeira observação apresentava paraparesia proximal, ausência de reflexos osteotendinosos dos membros inferiores e marcha miopática. Os estudos neurofisiológicos sugeriram um defeito de transmissão pré-sináptico e os anticorpos anti-canais de cálcio revelaram-se positivos, confirmando a hipótese de SEL. A doente iniciou terapêutica com piridostigmina e amifampridina com benefício clínico. A pesquisa de neoplasia oculta foi inconclusiva. Nos meses subsequentes, a doente apresentou agravamento clínico com surgimento de sintomas axiais, com necessidade de instituir ciclos de imunoglobulina e imunossupressão crónica com corticoterapia. Mais tarde apresentou um primeiro episódio psicótico, que motivou a suspensão da corticoterapia. A RM-CE excluiu lesões parenquimatosas e o doseamento dos anticorpos antineuronais no líquor foi negativo.

Recentemente, a doente apresentou um quadro subagudo de disfagia e disartria graves, fraqueza cervical seguida de insuficiência respiratória com necessidade de intubação urgente. Realizou plasmaferese e retomou corticoterapia com melhoria parcial, mantendo necessidade de traqueostomia e PEG por persistência de disfagia grave. Foi iniciada terapêutica com rituximab com melhoria do quadro neuromuscular ao fim de 6 meses, ainda que mantendo sintomas neuropsiquiátricos incapacitantes.

Conclusão: Reportamos um caso de progressão atípica de SEL com envolvimento predominantemente bulbo-respiratório numa doente jovem, sem neoplasia associada e resposta refratária ao tratamento imunossupressor instituído. Além disso, destacamos a apresentação de psicose durante o curso da doença, como possível manifestação não previamente descrita do SNC.

Neuromusculares

EP-077 - INVESTIGAÇÃO NO ADULTO DE MIOPATIA LIPÍDICA NO CONTEXTO DE DEFICIÊNCIA MÚLTIPLA DAS ACIL-COA DESIDROGENASES, POR VARIANTE PATOGENICA NO GENE FLAD1

Jorge Miguel Ferreira¹; Marisa Brum¹; Filipe Godinho¹

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A deficiência múltipla das acil-CoA desidrogenases (MADD) ou acidúria glutárica tipo II é uma doença hereditária da β -oxidação dos ácidos gordos com variabilidade fenotípica reconhecida, nomeadamente a presença de miopatia lipídica. Trata-se de uma doença metabólica tratável, causada classicamente por variantes patogénicas nos genes *ETFA*, *ETFB* e *ETFDH*, relacionados com o transportador mitocondrial dinucleótido de flavina e adenina (FAD). Recentemente foram iden-

tificadas variantes patogénicas noutros genes, como o *FLAD1*, que podem culminar na mesma síndrome.

Caso Clínico: Homem de 47 anos com história de dois irmãos com epilepsia de etiologia indeterminada de início neonatal. Antecedentes de baixo peso à nascença, hipotonia grave e reflexos de sucção e deglutição ausentes em período neonatal, atraso de aquisição da marcha (18 meses), atraso estatura-ponderal e dificuldade de mastigação (necessidade de comida triturada) na infância e adolescência. Observado em consulta de Neurologia em 2022, apresentando paresia dos músculos da mastigação (enceramento da mandíbula impossível contra gravidade), diparesia facial, incompetência veno-palatina, disartria flácida, tetraparesia de predomínio proximal com envolvimento axial, hiperlordose lombar, e atrofia dos músculos masséteres, temporais e glúteos. Do estudo complementar destaca-se a presença de hiperCKemia (486U/L), sem alterações eletrolíticas, inflamatórias, infecciosas ou endocrinológicas. Estudo cardíaco sem alterações. A biopsia de músculo (realizada aos 15 anos) sugeriu a presença de miopatia lipídica. Optou-se pelo estudo genético com painel de miopatias metabólicas, que identificou variante patogénica em homozigotia do gene *FLAD1* (NM_025207.5) - c.745C>T (p.(Arg249*)). Descritos quatro casos com esta variante. O doente iniciou terapêutica com riboflavina, assim como plano de reabilitação e dietético, com melhoria clínica.

Conclusão: Este caso de miopatia lipídica sugere o diagnóstico de MADD relacionada a uma nova mutação do gene *FLAD1*. A importância do seu reconhecimento resulta da existência de tratamento eficaz e da possibilidade de um adequado aconselhamento genético.

Conflitos de interesses: Nenhum.

Neuromusculares

EP-078 - HETEROGENEIDADE FENOTÍPICA NUMA FAMÍLIA PORTADORA DA VARIANTE C.110G>C (P.ARG37PRO) EM HOMOZIGOTIA NO GENE HINT1

Miguel De Oliveira Carvalho¹; José Castro^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A neuropatia axonal autossómica recessiva com neuromiotonia é uma entidade rara recentemente descrita, associando-se a variantes patogénicas em homozigotia no gene *HINT1*. A doença é particularmente prevalente na Europa Central e Oriental, incluindo Rússia e Turquia, devido à presença de numerosos portadores da variante c.110G>C (p.Arg37Pro) no gene *HINT1*. Apesar de se manifestar preferencialmente na infância, a idade de início pode variar entre 1 e 30 anos de idade. Classicamente, o envolvimento das fibras motoras predomina face às sensitivas, condicionando progressiva parésia distal dos membros inferiores com necessidade de apoio para a marcha.

Caso Clínico: Apresenta-se uma família oriunda da Lourinhã com três portadores da variante c.110G>C (p.Arg37Pro) em homozigotia no gene *HINT1*, mas com fenótipos particularmente distintos. O probando é uma doente de 49 anos, com queixas de paresia distal dos membros superiores, a partir da 4.ª década de vida. Os pais são consanguíneos (primos em 1.º grau). A irmã, com 43 anos, tem acentuado compromisso motor, com início na 2.ª década de vida, com pé pendente e necessidade de apoio bilateral

para a marcha. À observação tem ligeira atrofia e parésia simétrica dos músculos intrínsecos das mãos e do tibial anterior (grau 4/5), assim como “miotonia” de percussão do curto abductor do polegar bilateralmente, hipopalestesia do hallux e ausência dos reflexos aquilianos bilateralmente. O EMG confirmou a presença de moderada polineuropatia sensitivo-motora, axonal, com presença de descargas neuromiotónicas e mioquímias nos músculos primeiro interósseo dorsal e tibial anterior. O estudo genético confirmou a mutação no seu filho, de 18 anos, sendo este portador assintomático da referida variante em homozigotia.

Conclusão: A descrição desta família pretende enfatizar a variabilidade fenotípica associada a uma das principais mutações patogénicas no gene *HINT1*. Provavelmente, existirão outros fatores genéticos ou epigenéticos não conhecidos que poderão estar na origem da heterogeneidade fenotípica encontrada.

Neuromusculares

EP-079 - POLIMIOSITE COMO MANIFESTAÇÃO PARANEOPLÁSICA DE CARCINOMA DE CÉLULAS DE MERKEL

Mariana Dias Da Costa¹; **Isabel Conceição**^{1,2}

1-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 polimiosite paraneoplásica pode preceder ou acompanhar o diagnóstico de diferentes tipos de tumores primários. Os sintomas neurológicos podem persistir mesmo após tratamento dirigido da neoplasia. O carcinoma de células de Merkel é um subtipo raro e agressivo de carcinoma cutâneo neuroendócrino. Descrevemos um caso de polimiosite paraneoplásica que precedeu o diagnóstico de carcinoma de células de Merkel.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 78 anos, admitida por quadro progressivo com 5 meses de evolução de disfasia, tetraparésia de predomínio proximal dos 4 membros e mialgias dos membros inferiores, a condicionar incapacidade total para a marcha. Sem antecedentes prévios relevantes. Ao exame neurológico apresentava de positivo tetraparésia e atrofia muscular grave dos 4 membros de predomínio proximal, mialgias espontâneas e segmentos musculares com consistência pétreas. Sem rash cutâneo. A investigação analítica foi normal, com exceção de aumento da creatinina cinase (3790 U/L) e anticorpo anti-Ku positivo em baixo título. O electromiograma e a biópsia de músculo revelaram achados compatíveis com miosite. Radiografias simples dos membros excluíram ossificação muscular secundária e a TC de corpo excluiu neoplasia. Realizou tratamento imunossupressor (prednisolona e metotrexato) durante 3 anos com melhoria clínica progressiva, adquirindo capacidade para se deslocar em cadeira de rodas. Três anos após o diagnóstico inicial de polimiosite, e após suspensão de toda a terapêutica imunossupressora, foi diagnosticado carcinoma de células de Merkel do membro inferior esquerdo. Após excisão cirúrgica do carcinoma, apresentou melhoria substancial do ponto de vista motor, encontrando-se actualmente capaz de realizar marcha com apoio unilateral.

Conclusão: Propomos um caso de polimiosite como manifestação paraneoplásica de carcinoma de células de Merkel. Sublinhamos a importância do seguimento a longo prazo de doentes com polimiosite, que deverá incluir avaliação periódica de neoplasia oculta e respectivo tratamento dirigido.

Neuromusculares

EP-080 - PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR: UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE *UCHL1* COM DOENÇA DE NEURÓNIO MOTOR ASSOCIADA

Inês Carmo E Pinto¹; **Bárbara Alves Rodrigues**¹; **Vítor Mendes Ferreira**¹; **André Caetano**^{1,2}; **Marco Fernandes**¹; **Miguel Viana Baptista**^{1,2}

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

Introdução: A paraparesia espástica familiar corresponde a um grupo heterogéneo de doenças monogénicas (SPGs). A SPG79 resulta de uma mutação no gene *UCHL1* e caracteriza-se pela presença de paraparesia espástica progressiva, ataxia cerebelosa e atrofia óptica. Embora seja classicamente descrita como uma doença autossómica recessiva (SPG79B), evidência recente sugere igualmente um mecanismo de hereditariedade autossómica dominante (SPG79A), a qual se associa a apresentações clínicas mais tardias e a fenótipos mais ligeiros, sendo a sua associação com doença de neurónio motor raramente reportada.

Caso Clínico: Homem de 53 anos com quadro progressivo de dificuldade da marcha com três anos de evolução. Da história familiar, destacava-se pai e irmão com quadro clínico semelhante desde os 70 e os 40 anos, respetivamente. À avaliação neurológica era evidente a presença de sinais de primeiro neurónio nos membros inferiores com hipertonia espástica, hiperreflexia osteotendinosa e reflexos cutaneoplantares extensores; sinais de segundo neurónio com fasciculações tetra-ependiculares e atrofia muscular peitoral; bem como ataxia cerebelosa tetra-ependicular. A marcha era atáxico-espástica e a fundoscopia revelou atrofia óptica bilateral. Da investigação diagnóstica realizada, salienta-se avaliação analítica e do líquor sem alterações relevantes; RM-CE globalmente sem alterações; estudo de condução nervosa e eletromiografia com agulha compatível com neuropatia motora difusa com atingimento dos segmentos bulbar, cervical e lombossagrado. Pela suspeita de paraparesia espástica hereditária realizou estudo genético dirigido, tendo-se identificado uma mutação *nonsense* patogénica em heterozigotia no gene *UCHL1* (c.525dup(p.(Asp176*)) não descrita previamente, confirmando o diagnóstico de SPG79A.

Conclusão: Este caso clínico pretende ilustrar os achados da anamnese e exame neurológico que devem levantar a suspeita de paraparesia espástica familiar, assim como descrever uma nova mutação no gene *UCHL1* com doença de neurónio motor associada. Perante doentes com suspeita de doença de neurónio motor, a presença de outros sinais de SPG deve motivar estudo genético dirigido a esta hipótese diagnóstica.

Neuromusculares

EP-081 - SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO: PARECE E SOA COMO MIASTENIA, MAS NÃO RESPONDE COMO TAL

André Canelas^{1,2}; **Marisa Brum**²; **Lúisa Medeiros**²

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar de Leiria; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: Os síndromes miasténicas congénitas (SMC) são doenças hereditárias heterogéneas provocadas por defeitos genéticos que comprometem o fator de segurança da transmissão neuromuscular. Tipicamente diagnosticados pouco tempo após o nascimento ou durante a infância, algumas formas mais raras podem apresentar-se com sintomas semelhantes aos da miastenia gravis (MG) apenas no adulto jovem.

Caso Clínico: Sexo masculino, 48 anos, sem antecedentes familiares relevantes, com múltiplos internamentos entre janeiro-julho/2022 por episódios de diplopia, tetraparésia de predomínio proximal, disfagia e insuficiência respiratória, interpretados como crises de MG, triplamente seronegativa. Último internamento em julho/2022, com franco agravamento clínico (MG composite 33) e neurofisiológico (decremento máximo de 35% na estimulação repetitiva), com internamento em cuidados intensivos, apesar da terapêutica imunossupressora (prednisolona 100 mg/dia e 2 ciclos de rituximab), anti-colinesterásicos (brometo de piridostigmina 480 mg/dia) e plasmafereze (6 sessões). Neste contexto, foi considerada a hipótese diagnóstica de SMC, tendo sido reduzida progressivamente a corticoterapia oral e os anti-colinesterásicos e iniciada terapêutica com salbutamol e fluoxetina. Verificou-se uma melhoria clínica progressiva, com recuperação da autonomia, capacidade de marcha, deglutição e diminuição do suporte ventilatório. Posteriormente à alta do internamento, o teste genético detetou uma mutação compatível com SMC tipo 1A - síndrome de canais lentos (SCL). Na última consulta (09.05.2023) apresentava apenas diplopia, sem outras queixas ou alterações ao exame neurológico (MG composite 1).

Conclusão: O diagnóstico de um SMC deve ser equacionado na presença de sintomas e sinais de MG, na ausência de anticorpos e de resposta significativa ao tratamento imunossupressor. Esta diferenciação é crucial do ponto de vista terapêutico. Fármacos de 1º linha para a MG são ineficazes ou mesmo deletérios em alguns SMC, como o caso da piridostigmina no SCL. Adicionalmente, o diagnóstico do SMC específico permite, não só a evicção dos efeitos adversos destes fármacos, como o início de terapêuticas direcionadas com importantes repercussões prognósticas.

Neuromusculares

EP-082 - INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA AGUDA COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE MIOPATIA CONGÉNITA NUMA DOENTE OCTOGENÁRIA

Miguel Schön¹; Miguel Oliveira Santos^{1,3}; Nuno Gaibino²; Rafael Roque¹; Filipa Falcão^{1,3}; Henrique Bento²; Isabel Moniz²; João Ribeiro²

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 Medicina Intensiva, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: As miopatias congénitas (MC) são um grupo heterogéneo de doenças raras do músculo de causa genética e com início na infância. A sua classificação clássica tem por base os achados histopatológicos presentes na biópsia de músculo. Recentemente, têm sido raramente descritas formas tardias de MC, caracterizadas por fenótipos de progressão mais lenta.

Caso Clínico: Mulher, 80 anos, admitida em unidade de cuidados intensivos por insuficiência respiratória global aguda. Apresentava ainda concomitantemente cansaço para pequenos/médios

esforços e fraqueza muscular proximal dos membros superiores não flutuante nos últimos meses. Sem antecedentes pessoais, ou familiares relevantes. Ao exame neurológico apresentava: flexão cervical grau 2/5, tetraparésia proximal grau 4/5 bilateralmente, sem fadigabilidade, sem alteração de pares cranianos, ou sensibilidade superficial/profunda, e regime de reflexos miotáticos ++/+++. O valor do CK era normal. O EMG mostrou aspetos compatíveis com lesão crónica e difusa da fibra muscular. A estimulação repetitiva foi normal. O estudo do frénico bilateral revelou ausência de resposta motora, de acordo com grave disfunção diafragmática. A biópsia de músculo revelou achados miopáticos associados à presença de *multi-minicore*s nas reações oxidativas. O estudo genético por painel com sequenciação de nova geração dirigidos às MC (192 genes) mostrou duas variantes em heterozigotia no gene *TTN*: c.85267C>T (p.(Arg28423*)) classificada como patogénica, e c.53581+13G>C (p.(?)) classificada como de significado clínico indeterminado. A doente foi traqueostomizada com necessidade de manter períodos de ventilação invasiva. Mantém capacidade autónoma para a marcha.

Conclusão: Apesar de raras, as formas tardias de MC são de diagnóstico desafiante, sobretudo pela faixa etária de apresentação atípica, evolução indolente e ausência de história familiar. A nossa doente com miopatia *multi-minicore*, apresentou-se com grave envolvimento respiratório, característica particular desta doença, mas numa fase muito tardia da vida. As técnicas da genética atual têm permitido expandir o espectro clínico deste grupo particular de doenças.

Neuromusculares

EP-083 - MIOPATIA OCULOFARINGEA EM IDADE PEDIÁTRICA

Cláudia Monteiro¹; Mariana Vargas²; Miguel Pinto³; Ricardo Taipa³; Cristina Garrido^{1,4}; Célia Soares^{5,6,7,8}; Ana Rita Gonçalves²; Rosário Santos²; Manuela Santos^{1,4}

1-Serviço Neuropediatria Centro Materno Infantil do Norte; 2-Serviço Neurologia, CHTMAD; 3-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 4-Rede Europeia de Referência em Doenças raras neuromusculares-ERN EURO-NMD; 5-Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 6-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar/ Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7-Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 8-Institute for Investigation and Innovation in Health (i3S), University of Porto, Porto, Portugal; 9-Unidade Genética Molecular, CGMJM, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A distrofia muscular oculofaríngea (DMOF) é descrita como uma miopatia autossómica dominante de início idade adulta, caracterizada por ptose, disfagia e fraqueza muscular progressiva, geralmente associada a expansão de tripletos no gene *PABPN1*. Recentemente, descrito um fenótipo semelhante ao DMOF mais grave, progressivo e de início precoce associado a variantes no *HNRNPA2B1*.

Caso Clínico: Adolescente, 14 anos, sexo masculino. Enviado a consulta por dificuldades na marcha e ptose esquerda com 2 anos de evolução e agravamento progressivo.

Ao exame destacava-se diparesia facial, oftalmoparesia com ptose assimétrica, disfonia, fraqueza axial cervical, tetraparesia proximal dos membros superiores e crural de predomínio distal e marcha com *steppage*. O pai tem um quadro de fraqueza e disfonia e uma tia paterna com clínica semelhante falecida aos 19 anos com pneumonia.

Da investigação salienta-se CK:488UI/L, alterações miopáticas com presença de vacúolos bordejados na biópsia muscular e no estudo genético encontrada uma VOUS sugestiva no gene ANXA11. O estudo da família está em curso.

Atualmente com seguimento multidisciplinar apresentou agravamento da disfagia (confirmada em videofluroscopia) e síndrome de hipoventilação grave com indicação para VNI noturna.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico com fenótipo semelhante à da DMOF com alterações vacuolares, mas de início em idade pediátrica. As doenças neurológicas associadas as variantes no gene ANXA11 incluíam esclerose lateral amiotrófica (ELA), demência fronto-temporal (DFT) e miopatias com vacúolos bordejados e alterações da substância branca. No entanto, recentemente foi descrito um caso que ampliou o fenótipo e incluiu uma DMOF com início precoce e progressão mais rápida. Com estas descrições amplifica-se a descrição clássica de DMOF, importando coloca-lo como diagnóstico diferencial mesmo em idade pediátrica, podendo ser entendida como uma forma distinta de DMOF de início precoce.

Neuromusculares

EP-084 - FORMA FAMILIAR DE DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR ASSOCIADA À MUTAÇÃO NO GENE VAPB

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina – Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: As formas familiares de esclerose lateral amiotrófica (ELA) ocorrem em cerca de 5% a 10% dos casos. O gene VAPB (*vesicle-associated membrane protein*) codifica uma proteína membranal envolvida no transporte vesicular citoplasmático. Mutações deste gene estão associadas a formas raras e autossómicas dominantes de doença do neurónio motor (DNM), de início tardio e lentamente progressivas.

Caso Clínico: Apresentamos um caso de uma doente do sexo feminino de 56 anos, natural do Brasil, residente em Portugal há 24 anos, que apresentou diminuição progressiva da força muscular proximal dos membros inferiores, com início à esquerda, com três anos de evolução. Negou diminuição da força muscular dos membros superiores, envolvimento bulbar ou sintomas respiratórios. Sem antecedentes pessoais de relevo. A família, de ascendência portuguesa, tinha história de DNM-ELA, com três gerações afetadas, associada à variante c.166C>T (p. Pro56Ser) em heterozigotia no gene VAPB. Ao exame neurológico apresentava paresia grau 4/5 do psoa ilíaco bilateralmente, sem envolvimento de outros territórios, nomeadamente bulbar ou cervical; sem defeito cognitivo; tônus muscular mantido; regime de reflexos miotáticos normal. O EMG revelou perda de unidades motoras associada a sinais de desnervação ativa nos territórios cervical e dorso-lombar, suportando o diagnóstico de DNM. As provas de função respiratória não mostraram alterações. Dada a ausência de sinais do 1.º neurónio, foi admitido o diagnóstico de atrofia muscular progressiva. Foi iniciado riluzole 50 mg 2id. O teste genético confirmou a presença da variante patogénica familiar do gene VAPB. A doente tem-se mantido estável.

Conclusão: A variante c.166C>T do gene VAPB foi primeiro descrita em famílias brasileiras de origem portuguesa, mas até à data sem registo em Portugal. Associa-se a fenótipos de ELA, mas

também de atrofia muscular progressiva. Com uma crescente população brasileira residente em Portugal, o conhecimento desta variante genética é fulcral na suspeita de formas de DNM familiar.

Neuromusculares

EP-085 - BRAINTEASER PROJECT: ENHANCING AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS CARE THROUGH REMOTE MONITORING AND ARTIFICIAL INTELLIGENCE INTEGRATION

Inês Alves¹; Marta Gromicho¹; Diana Monteiro¹; Sara Simão¹; Mamede De Carvalho¹

1-Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introduction: Remote monitoring holds potential for enhancing accessibility, reducing burdens, and enabling frequent, objective patient assessments. In ALS, telehealth pilot studies demonstrate effective sensor-based and computer/smartphone tools to monitor virtually all affected domains. AI, in turn, holds potential in managing ALS's heterogeneity and predicting disease progression. The integration of real-world, real-time data through telehealth enhances models' performance and enables continuous patient monitoring, promptly detecting subtle changes for timely interventions. The ongoing BRAINTEASER project integrates these technologies, aiming to merge societal, environmental, and health data to advance ALS management.

Methods: We built AI models for patient stratification and disease progression prediction using large retrospective clinical datasets. Simultaneously, employing a user-centred approach, we created a clinical dashboard and patient mobile app. From July 2022, we are introducing patients to our application and providing a smartwatch and an environmental sensor, that passively gather data on physical activity, physiological parameters, and pollutant exposure.

Results: Our centre successfully enrolled 37 patients for an average participation duration of 5.3 months. Although not widespread, foreseen burden hindered recruitment, while digital illiteracy emerged as a challenge in addressing remote technical issues. While formal evaluation is pending, participants' system feedback was positive with high adherence. AI models are now beginning to be deployed to medical teams, predicting 5-year survival, need for NIV, and need for PEG after the baseline visit (c-index: 0.68, 0.68, 0.66) or after 6 months (c-index: 0.72, 0.70, 0.78).

Conclusion: The project symbolizes the convergence of advanced technology, patient-centred care, and sophisticated analytics. Continual updates to the developed system based on user needs yield promising outcomes, suggesting that the eventual integration of these tools into clinical management will provide significant benefits. Patient recruitment and monitoring will continue, with data collected enriching existing models and inspiring the creation of novel disease monitoring approaches.

Neuromusculares

EP-086 - DIVERSIDADE FENOTÍPICA DA EMARDD

Ana Sofia Figueiredo¹; Guilhermina Reis²; Célia Azevedo⁴; Ana Rita Gonçalves⁵; Rosário Santos⁵; Márcia Oliveira⁵; Manuela Santos⁵; Cristina Garrido³

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Pneumologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; 4-Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Santo António; 5-Serviço de Genética Molecular, Centro Hospitalar Universitário Santo António

Introdução: A EMARDD é uma miopatia rara, de início precoce associada a arreflexia, insuficiência respiratória e disfagia, causada pela mutação no gene *MEGF10*, de transmissão autosómica recessiva. A variabilidade fenotípica é grande, sendo a primeira descrição referente à forma infantil grave, com evolução para insuficiência respiratória dependente de ventilação. Posteriormente, foram descritas formas mais ligeiras com início em idades variáveis e progressão mais lenta.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um rapaz fruto de gestação vigiada com pais não consanguíneos. Nos primeiros meses de vida acompanhado por hipotonia e torcicolo, mantendo a aquisição dos parâmetros do desenvolvimento dentro da normalidade. Aos 4 anos de idade foi diagnosticada escoliose grave e aos 9 anos foi orientado para as consultas de Pneumologia e de Neuropediatria por suspeita de miopatia congénita. Ao exame objetivo apresentava fâcies alongada, palato ogival, escoliose dorsolombar grave, fraqueza dos músculos paravertebrais e da cintura escapular e atrofia muscular generalizada dos membros. Sem hiperlaxidez ou contraturas. Realizou estudo genético de miopatias hereditárias com identificação de duas variantes sugestivas em heterozigotia no gene *MEGF10* (uma já descrita como patogénica e outra provavelmente patogénica). Atualmente, aos 12 anos, apresenta dificuldades alimentares com alguns episódios de engasgamento sob terapia de deglutição e insuficiência respiratória restritiva com suporte de ventilação não-invasiva noturna.

Conclusão: O gene *MEGF10* codifica uma proteína transmembranar presente nas células musculares satélite. Durante o exercício estas são ativadas para se diferenciarem em miócitos através da regulação pelo *MEGF10*. A disfunção desta proteína está na origem desta patologia.

A existência de escoliose, insuficiência respiratória e disfagia são elementos chave para o diagnóstico nos casos de apresentação tardia de EMARDD. A idade de apresentação é muito variável, existindo casos recentemente descritos com manifestações clínicas apenas em idade adulta.

Neuromusculares

EP-087 - BODY MASS INDEX AS INDEPENDENT PREDICTOR OF DIAPHRAGMATIC FUNCTION IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Beatriz De Carvalho¹; Marta Gromicho¹; Susana Pinto¹; Ana Pronto-Laborino¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Instituto Medicina Molecular, Faculdade Medicina, Universidade de Lisboa; 2-Department of Neurosciences and Mental Health, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa-Norte

Introduction: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a rapidly progressive disease, that causes respiratory dysfunction primarily due to diaphragm weakness. Phrenic nerve motor response amplitude estimates diaphragm motor units and correlates with forced vital capacity (FVC). Metabolic abnormalities and weight loss occur in ALS patients, yet the underlying mechanisms remain unclear. Weight loss and decreased respiratory function are poor prognostic indicators in ALS, but their relationship is

unknown. This study aimed to determine the relationship between the diaphragmatic function decline and Body Mass Index (BMI) reduction in ALS patients throughout the disease.

Methodology: For our retrospective ALS patient data, inclusion criteria consisted of age of onset \geq 18 years, and ALS Functional Rating Scale Revised (ALSFERS-R), BMI, and phrenic amplitude assessed at least three times (T1, T2, T3). Longitudinal analysis used parameter decline between T1-T2, T2-T3, and T1-T3. Non-parametric correlations and multiple linear regression models were run with phrenic amplitude decline as the outcome, with independent variables including BMI at first visit, BMI decline, ALSFERS-R decline, age at onset, disease duration at T1, diagnostic delay, and phenotype.

Results: Retrospective data of 72 ALS patients (51 males, 60 spinal-onset) were analyzed. Mean onset age was 59 ± 8 years, mean first visit BMI was 24.9 ± 2.3 kg/m², mean disease duration at T1 was 15 ± 8 months, and mean ALSFERS-R at T1 was 44 ± 2 . The mean interval between T1-T2 and between T2-T3 was 7 months, and between T1-T3 was 14 months. Phrenic amplitude decline was strongly correlated with BMI variation between T1-T3 (correlation coefficient=0.395, $p < 0.001$), while no significant correlations were observed for T1-T2 and T2-T3. BMI variation ($p=0.004$) and ALSFERS-R total score variation ($p=0.060$) were identified as independent predictors of phrenic amplitude decline between T1 and T3.

Conclusion: Our findings show that BMI decline over an extended period predicts diaphragmatic function loss in our ALS population.

Neuromusculares

EP-088 - OFTALMOPLEGIA COMPLETA NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1: UM ACHADO INCOMUM

Janice Alves¹; Gonçalo V. Bonifácio¹; Rui Guerreiro¹; Rui Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) corresponde a uma doença hereditária progressiva, autossómica dominante, que resulta da expansão anormal do triplete citosina, timina e guanina (CTG) no gene *DMPK*, localizado no cromossoma 19. O *DMPK* é expresso em diversos tecidos, resultando numa apresentação multissistémica. A forma de início na idade adulta poderá manifestar-se com envolvimento muscular, neurológico, ocular, cardíaco, endócrino e/ou gastrointestinal com diversos graus de severidade.

Caso Clínico: doente do sexo feminino com 43 anos de idade, com antecedentes de catarata congénita bilateral, infertilidade primária, fibrilhação auricular com início antes dos 30 anos e quedas frequentes, sem antecedentes familiares conhecidos, recorre ao SUG, após uma queda e terapêutica com buprenorfina, com insuficiência respiratória e narcose significativa. Ao exame neurológico apresentava-se prostrada e não cumpria ordens, pupilas com 3 mm, resposta fotomotora lentificada, oftalmoplegia completa e reflexos osteotendinosos ausentes. Na eletromiografia apresentou atividade espontânea em clusters crescendo-decrescendo em todos os músculos testados. O resultado do teste genético revelou uma expansão patogénica no gene *DMPK* (~500 to >1300 CTGs), c.*224_*226CTG, suportando o diagnóstico de DM1. À reavaliação após a alta mantinha fraqueza generalizada, principalmente envolvendo os músculos flexores do pescoço, extensores dos dedos e dorsiflexores (grau 4- MRC), miotonia, ausência de reflexos osteotendinosos

e marcha miopática. Mantinha ptose bilateral, mas com recuperação da oculomotricidade extrínseca.

Conclusão: a severidade clínica na DM1 é muito variável, desde catarata precoce isolada a fraqueza muscular generalizada e morte súbita. A fraqueza dos músculos da face e do pescoço corresponde frequentemente a um sinal precoce, mas a oftalmoplegia é rara. O diagnóstico de DM1 deve ser suspeitado em doentes com oftalmoplegia inexplicada e história anterior sugestiva, mesmo quando as alterações musculares típicas são ligeiras.

Neuromusculares

EP-090 - SÍNDROME DE ISAACS

Margarida Santos¹; José Tomás²; Alexey Shigaev¹; Amélia Guilherme²
1-ULSLA – Hospital do Litoral Alentejano; 2-ULSCB – Hospital Amato Lusitano

Introdução: A síndrome de Isaacs, também conhecida como neuromiotonia, é uma condição médica rara de natureza autoimune, com relatos limitados na literatura (aproximadamente 100-200 casos). Esta síndrome caracteriza-se pela hiperexcitabilidade do sistema nervoso periférico, resultando em contrações musculares involuntárias. Em cerca de 45-50% dos casos, é possível identificar a presença de autoanticorpos específicos direcionados contra os canais de potássio, embora a sua ausência não exclua o diagnóstico. Além disso, pode estar associada a neoplasias malignas em até 25% dos pacientes, bem como a outras condições autoimunes.

Caso Clínico: Homem de 63 anos com antecedentes de pneumonite intersticial autoimune e diabetes mellitus tipo 2. Apresentou sintomas de fadiga intensa, fraqueza muscular, sudorese excessiva, contrações musculares involuntárias e fasciculações generalizadas, que o acordavam durante a noite. Além disso, referia calor nas palmas das mãos e parestesias nos membros inferiores, acompanhados de dor e limitação funcional. Inicialmente, suspeitou-se de esclerose lateral amiotrófica, sendo realizada uma eletromiografia que excluiu esta hipótese: “abundante atividade neuromiotônica nos membros superiores”. Atendendo aos achados prévios, foi solicitada pesquisa de autoanticorpos contra os canais de potássio, sendo positivos com títulos elevados dos mesmos. Uma tomografia tóraco-abdómino-pélvica foi realizada para excluir a presença de neoplasias ocultas, sem alterações patológicas evidentes. O diagnóstico de neuromiotonia foi estabelecido e o paciente inicialmente tratado com fenitoína, sem melhoria. A terapia foi então modificada para imunoglobulina endovenosa, levando a uma melhora clínica significativa.

Conclusão: A síndrome de Isaacs é uma condição rara e desafiadora de diagnosticar, especialmente porque cerca de metade dos casos não apresenta a presença de autoanticorpos positivos. Este caso clínico ilustra a complexidade da síndrome, em que pode estar associada a outras condições autoimunes ou em contexto paraneoplásico. O tratamento com imunoglobulina demonstrou ser eficaz na melhoria dos sintomas, destacando a importância do diagnóstico preciso e do manejo adequado desta síndrome rara.

Neuromusculares

EP-091 - COGNITIVE AND BEHAVIOURAL CHANGES AND COGNITIVE RESERVE IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Sara Simão¹; Isabel Pavão²; Miguel Santos²; Mamede De Carvalho²
1-Departamento de Fisiologia do Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, University of Lisbon,

Portugal; 2-Department of Neurosciences and Mental Health, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisbon, Portugal

Amyotrophic lateral sclerosis is a rare neurodegenerative and neuromuscular disease with heterogenous manifestations, from classic motor neuron degeneration to frontotemporal dementia. Approximately 50% of patients with ALS develop some level of cognitive or behavioural impairment including frontotemporal dementia, yet there are few studies on which patients are more prone to developing these alterations. Evidence from both healthy elders and patients suffering from Alzheimer’s disease, points to the protective effect of the cognitive reserve. In fact, the level of cognitive challenges faced throughout life has been shown to delay symptoms of dementia in different studies. A scale to measure cognitive reserve, the Cognitive Reserve Index questionnaire, and a scale to measure cognition in ALS, the Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen, have been applied cross-sectionally to 47 ALS neurology patients in Santa Maria Hospital in Portugal, and 31 matched-controls to determine associations among cognition and different types of cognitive reserve: education, working activity and leisure time. Linear regression results show there is a significant difference in cognition between patients and controls ($p < .001$), and that language, verbal fluency, and executive functions, among other cognitive abilities often affected in ALS correlate significantly with level of education ($p < .001$), working activity ($p < .001$) and leisure ($p < .001$) and the composite score of cognitive reserve ($p < .001$), even when variables of interest are controlled for. Implications such as the possible role of cognitive reserve in ALS’ progression are discussed.

Neuromusculares

EP-092 - BLOOD CELLS: UNRAVELLING THEIR IMPACT ON RESPIRATORY OUTCOME AND SURVIVAL IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS (ALS)

Diana Monteiro Lopes¹; Ana Pronto-Laborinho¹; Marta Gromicho¹; Inês Alves¹; Vasco Conceição¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisbon, Portugal.

Introduction: In amyotrophic lateral sclerosis, inflammatory processes are associated with prognosis. Therefore, it is pertinent to identify biomarkers that are easily accessible. Hemogram is a routine analysis done in ALS patients to exclude associated medical conditions and to ensure riluzole treatment safety.

We aimed to explore hemogram data to determine values predicting prognosis and survival in ALS patients.

Methods: Retrospective cohort study, including routine hemogram data at baseline evaluation from 353 ALS patients, followed in our center. Demographic, clinical and hemogram data were tested as predictor of survival by applying univariate and multivariate Cox regression analysis. Correlation between the hemogram values and functional (ALSFRS-R) and respiratory decline (ALSFRS-R_resp and %FVC) was explored with the Pearson correlation coefficient.

Results: The sample of ALS patients consisted of 210 men (51,7%) and 143 women (35,2%), with the mean age of 61.6 ± 11.8 years (mean \pm SD). To assess survival, we conducted the univariate Cox regression analysis and only observed significant

values for mean globular volume (HR: 1,009; $p=0,015$). When conducting the multivariate Cox regression model, higher eosinophils count (HR:1.552; $p=0.009$) persisted as independent predictors for survival. Using Pearson's parametric test, we observed higher mean globular hemoglobin ($r=-0.164$, $p=0.047$), mean globular volume ($r=-0.111$, $p=0.043$) and mean platelet volume (MPV) ($r=-0.195$, $p=0.019$) correlated significantly with a faster respiratory decline as defined by the respiratory subscore of the ALSFRS-R scale. Mean platelet volume was also ($r=-0.165$, $p=0.019$) correlated significantly with the functional ALSFRS-R score. Results were controlled for cofounder variables such as age, sex, diagnostic delay, and phenotype.

Conclusion: High eosinophil count has been associated as a negative prognostic factor in some cancers and in intensive-care patients. MPV acts as an indicator of platelet activation and is associated with diverse inflammatory conditions. Future studies should determine a cut-off value for eosinophils associated with a worse prognosis.

Neuromusculares

EP-093 - O "CHAMELEON" DA MIASTENIA GRAVIS

Luís Rufo Costa¹; Sofia Lopes²; Isabel Amorim²; Ana Filipa Santos²; Célia Machado²; Filipa Sousa²

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Hospital de Braga

A miastenia gravis é uma doença imunomediada da junção neuromuscular pós-sináptica. Causa fraqueza muscular habitualmente flutuante e em dois terços dos casos envolve os músculos oculares. Em 15% dos casos pode haver fraqueza bulbar isolada e em raros casos a flutuação clínica característica pode estar ausente.

Doente de 63 anos, sem antecedentes de relevo, iniciou queixas de disfagia de predomínio para líquidos e dificuldade na articulação verbal com agravamento progressivo. Duas semanas depois foi avaliada por ORL e medicada com miconazol por suspeita de candidíase na oro e hipofaringe. Um mês após início dos sintomas, recorreu novamente ao SU por ausência de resposta ao tratamento instituído com agravamento da disfagia. Objetivamente apresentava diparésia facial, elevação do palato e gag reflex fracos, disartródia e disfagia graves, sem flutuação ou fadigabilidade. O estudo analítico e TC-CE e do pescoço não mostraram alterações, assim como a análise citoquímica de LCR. Na suspeita de variante de síndrome de Guillain-Barré foi internada e iniciou imunoglobulina.

Durante o internamento a doente melhorou com a imunoglobulina, com novo agravamento após um mês. O estudo analítico alargado (para avaliação de causa infecciosa, inflamatória ou paraneoplásica) não mostrou alterações. Considerando a evolução e atípias na apresentação realizou prova terapêutica com piridostigmina que não mostrou benefício. A eletromiografia mostrou resposta decremental, confirmando-se síndrome miasténica. A TC-Tórax revelou uma massa mediastínica sugestiva de timoma e apresentava títulos altos de anticorpo anti-receptor da acetilcolina.

Neste momento a doente mantém diparésia e disartródia ligeira sem disfagia. Está sob imunoglobulina mensal, em titulação de corticóide e aguarda tratamento cirúrgico de timoma.

Destaca-se a dificuldade diagnóstica neste caso pela apresentação clínica atípica. A ausência de flutuação está descrita mas frequentemente associada aos anticorpos anti-Musk. O estudo eletromiográfico é crucial na avaliação completa destes doentes e quando normal, deve sempre ser realizada estimulação repetitiva.

Neuromusculares

EP-094 - BLOOD NEUTROPHIL-TO-LYMPHOCYTE RATIO PREDICTS SURVIVAL IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS PATIENTS

Diana Monteiro Lopes¹; Ana Pronto-Laborinho¹; Marta Gromicho¹; Inês Alves¹; Vasco Conceição¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisbon, Portugal.

Introduction: The demise of neurons in ALS is attributed to multiple pathological mechanisms, with inflammation emerging as a main contributor to the neurodegenerative process. Given the potential linkage between inflammation and prognosis, a promising avenue for assessing this is through blood sampling, which enables the determination of the neutrophil-to-lymphocyte ratio (NLR). This ratio offers insights into the dynamic interplay between innate (neutrophils) and adaptive (lymphocytes) immune responses during the course of illness and across various pathological stages. NLR has gained recognition as a robust prognostic biomarker in diverse medical conditions, including cancer, major cardiac events, ischemic strokes, infections, pulmonary disorders, and autoimmune inflammatory illnesses. In the context of ALS, NLR bears potential implications for shaping clinical interventions, such as supplying ventilatory support.

This study aimed to scrutinize and assess the Neutrophil-to-Lymphocyte ratio as a prognostic indicator for ALS patient survival.

Methods: In a retrospective analysis encompassing 274 patients followed in our center, NLR values were quantified from routine complete blood counts, calculated as the ratio of neutrophil count to lymphocyte count. Clinical evaluations were performed at the time of blood sampling and subsequently using the revised ALS functional rating scale (ALSFRS-R). Standard respiratory function tests were also conducted to monitor disease progression in terms of respiratory function.

Results: Cox regressions were employed to explore NLR's potential as a survival indicator, revealing that higher NLR levels were associated with reduced survival rates ($p = 0.043$). However, multiple regression analyses indicated no statistically significant correlations between NLR and ALSFRS-R or the rate of respiratory decline.

Conclusion: Further investigations at different time points and disease stages are warranted to better understand the role of immune responses in ALS pathomechanisms. This study provides encouraging insights into the potential utility of NLR as a reliable prognostic marker for ALS survival in our cohort.

Neuromusculares

EP-095 - MIMETIZADORES DE MIASTENIA GRAVIS OCULAR

Sandra Palma¹; Cristiana Alves¹; Pedro Pereira¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: Doentes com quadros isolados de ptose palpebral e/ou diplopia são frequentemente suspeitos de miastenia gravis ocular (MGO). A electromiografia de fibra única (SFEMG)

é frequentemente utilizada neste contexto clínico, para confirmar disfunção da placa neuromuscular. O objectivo deste estudo é determinar quais são os principais diagnósticos diferenciais da MGO.

Metodologia: Foram selecionados os doentes encaminhados para SFEMG no Hospital Garcia de Orta entre Janeiro de 2020 e Agosto de 2023, com ptose palpebral e/ou diplopia isolados. Foram excluídos os doentes sem seguimento. Para a análise foi usada estatística descritiva com SPSS 29.0.

Resultados: Foram incluídos 42 doentes (23 mulheres; idade média 54 anos; entre os 22 e os 90 anos) referenciados para SFEMG por ptose palpebral (17 casos), diplopia (16 casos) ou ptose e diplopia (9 casos). A maioria foi encaminhada por Neurologia e os restantes (cinco) por Oftalmologia. Todos os doentes com diagnóstico final de MGO (dois homens e seis mulheres) tinham SFEMG com *jitter* aumentado ou *borderline*. Este sub-grupo tinha, em média, três meses de evolução dos sintomas, sendo seis AChR+ e dois duplos seronegativos (AChTr-/MUSK-). Os restantes doentes tinham SFEMG normal e diagnósticos variados, nomeadamente, ptose aponeurótica (4 casos), parésia de nervo craniano (2 casos), quadro funcional (2 casos), oftalmoplegia genética (1 caso), orbitopatia tiroideia (1 caso), AVC (1 caso). Todavia, 55% dos casos permanecem sem diagnóstico definitivo.

Conclusão: A MGO pode ter vários mimetizadores, devendo ser considerado, nos casos de ptose isolada, não flutuante/fatigável, particularmente em idades mais avançadas, a ptose aponeurótica, causada pela deiscência da aponeurose do músculo levantador da pálpebra, como diagnóstico alternativo. A SFEMG é um exame invasivo e demorado, mas que pode contribuir, dado a sua elevada sensibilidade, de forma decisiva, na exclusão de MGO, em doentes com ptose ou oftalmoparésias extrínsecas.

D. Infeciosas

EP-096 - TABES DORSALIS: UMA FORMA POUCO COMUM DE NEUROSSÍFILIS

Ana Margarida Coutinho¹; André Carmo¹; Teresa Alfaite¹; Ana Margarida Novo¹; Adélia Simão¹; Lèlita Santos¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: De acordo com o relatório do progresso global realizado pela Organização Mundial de Saúde no âmbito das doenças sexualmente transmissíveis, existiram 7,1 milhões de novas infeções por sífilis em adultos no ano 2020. Conhecida como “grande imitadora”, a infeção pelo *Treponema pallidum* pode manifestar-se através de uma multiplicidade de sinais e sintomas. A neurosífilis é uma forma de sífilis terciária que se desenvolve tardiamente, quando a infeção não é curada. Quando existe envolvimento e degeneração neuronal dos cordões posteriores da medula espinhal, esta forma tardia de neurosífilis designa-se por *tabes dorsalis*.

Caso Clínico: Homem de 48 anos, referenciado à consulta de Medicina Interna, por quadro de parestesias e disestesias, que envolviam a região abdominal, dorso e membros inferiores, de duração auto-limitada. Associado aos sintomas referidos, mencionou emagrecimento e perda de continência de esfíncteres com cerca de 2 anos de evolução. Já tinha efetuado vários exames complementares de diagnóstico em ambulatório que não revelaram alterações significativas. Constatou-se um diagnóstico de sífilis em 2008 que, segundo o doente, estaria tratada. Ao exame objetivo apresentou marcha atáxica, pupilas de Argyll Robertson, espasticidade dos membros inferiores, acompanhada de hipoparestesia e alteração do sentido posi-

cional. Analiticamente, tinha R.P.R (*rapid plasma reagin*) com um título de 1:64. Realizou punção lombar com isolamento de *Treponema pallidum* por PCR (*polymerase chain reaction*) no líquido cefalorraquidiano, pelo que completou 2 semanas de tratamento com penicilina endovenosa.

Conclusão: Apesar da tendência crescente da infeção por sífilis nos últimos anos, desde o uso generalizado dos antibióticos que as formas de apresentação tardia de neurosífilis são raras, com particular destaque para a *tabes dorsalis*. Serve o presente caso clínico para alertar para a necessidade de manter um elevado limiar de suspeição, particularmente nos doentes com quadros neurológicos associados a infeções sexualmente transmissíveis no passado.

D. Infeciosas

EP-098 - ROMBENCEFALITE E MIELITE A LISTERIA NUMA DOENTE IMUNOCOMPETENTE

Duarte Carapinha¹; Mariana Santos¹; Sara Machado¹; Lia Leitão¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: As rombencefalites têm uma miríade de etiologias e de apresentações clínicas, estando associadas a significativa morbimortalidade. As causas infecciosas surgem sobretudo em doentes imunocomprometidos.

Caso Clínico: Mulher, 51 anos, sem antecedentes relevantes. Quadro caracterizado por sensação febril, astenia e perda ponderal (~10%) com um mês de evolução. Duas semanas antes do internamento, iniciou dor abdominal, náuseas, vómitos e cefaleia intensa, associada a foto, fono e cinesiofobia, refratária a analgesia, sem agravamento com alterações posturais. Quatro dias antes da admissão, alterações sensitivas da hemiface e hemilíngua esquerdas e, posteriormente, vertigem com repercussão na marcha. À observação no Serviço de Urgência apresentava-se: febril, nistagmo horizonte-rotatório com fase rápida para a direita, presente em todas as direções e na posição primária do olhar, inesgotável; hipoalgesia da hemiface e hemilíngua esquerdas; parésia do palato mole esquerdo; sinal de Babinski bilateral; hipoalgesia do membro superior esquerdo; ataxia apendicular esquerda; marcha impossível (desequilíbrio para a esquerda). TC-CE, venoTC-CE sem alterações relevantes. Líquor com pressão de abertura normal, pleocitose (193 células, 54.9% mononucleadas), hiperproteinorraquia (75,64 mg/dL) e normoglicorraquia. Iniciou empiricamente aciclovir, ampicilina e ceftriaxone. RM-neuroeixo documentou extensa lesão, envolvendo a ponte, pedúnculos cerebelosos, cerebelo e mesencéfalo esquerdos, com extensão inferior ao bulbo e medula até C4, com captação heterogénea de contraste. A investigação de causas infecciosas, autoimunes/inflamatórias e neoplásicas revelou positividade para IgG *Listeria monocytogenes*, e atendendo às características imagiológicas, considerou-se o diagnóstico de rombencefalite e mielite a este agente. Ao longo das três semanas de antibioterapia, verificou-se franca melhoria clínica, radiológica e analítica.

Conclusão: Com este caso de rombencefalite e mielite a *Listeria*, pretendemos demonstrar a importância de considerar este agente em doentes imunocompetentes, em idade adulta e sem contexto epidemiológico relevante. O diagnóstico assenta na elevada suspeição, em que o contributo da imagem é fundamental. A instituição terapêutica precoce foi determinante para o desfecho clínico.

D. Infeciosas

EP-099 - COVID-19 RELATED RECURRING DIPLOPIA: A CASE REPORT

Mariana Cabral¹; Pedro Lopes¹

1-Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

Introduction: Cranial nerve palsies related to coronavirus disease 2019 (COVID-19) are a commonly reported complication, the two most common being facial nerve and abducens nerve palsies. COVID-19-related isolated oculomotor nerve palsy (CiOMNPs) has been rarely described, with only twelve reported cases to date. Although not yet fully understood, the fact that there have also been reports of CiOMNPs after vaccinations, seem to support an immune-mediated pathophysiology.

CiOMNPs is mainly associated with mild infection and usually develops in the early stages. Current literature recommends screening for COVID-19 in this setting as it can be the only presenting symptom. Most reported CiOMNPs were incomplete, with normal pupillary light reflex and presented full recovery within a month.

Case Report: 64-year-old woman, previously diagnosed with rheumatoid arthritis (positive anti-dsDNA), presented acute painless binocular mixed horizontal and vertical diplopia, and mild respiratory symptoms four days after being diagnosed with COVID-19. She reported a similar episode nine months before, concomitantly to a mild SARS-CoV-2 infection.

Neurological examination showed complete oculomotor nerve palsy with restricted infraduction, supraduction, and adduction of the left eye with a constant exotropia in primary position, and ipsilateral ptosis. Anisocoria, with relative mydriasis on the left pupil, was noticed. Pupillary light reflexes were bilaterally preserved. Brain imaging studies and lumbar puncture did not reveal any abnormalities.

Immunosuppressants were suspended for two weeks, and antiviral therapy was initiated. Clinical follow-up one week after onset, showed complete symptomatic resolution.

Conclusion: We present the first description of a recurrent cranial nerve palsy after COVID-19 infection. The association between CiOMNPs and the autoimmune medical history provides more evidence towards the immune pathophysiology of this complication. Despite having a good prognosis in most cases, a low threshold for CiOMNPs should be kept in patients with this presentation.

D. Infeciosas

EP-100 - REVERSIBLE SPLENIAL LESION SYNDROME (RESLES): UMA IMAGEM QUE VALE MAIS QUE MIL PALAVRAS

Eduarda Cruz Alves¹; Cátia Rocha Oliveira¹; Iara Ferreira²; José Tadeu³; Catarina Silva Santos¹

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Medicina Interna – Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga; 3-Serviço de Medicina Intensiva – Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: A entidade *Reversible splenial lesion syndrome* (RESLES) constitui um síndrome clínico-imagiológico raro que se caracteriza pelo envolvimento reversível do esplénio do corpo caloso. Tem sido descrito em doentes com inúmeras condições clínicas e a apresentação clínica é variada e inespecífica.

Frequentemente, resolve de forma rápida e completa, sendo o prognóstico geralmente favorável.

Caso Clínico: Homem de 25 anos, com antecedentes de estenose aórtica severa assintomática por válvula aórtica bicúspide. Admitido no Serviço de Urgência (SU) por dificuldade em expressar-se e défice motor do membro superior direito. Na semana anterior à vinda ao SU descreve diarreia, sem outros sintomas associados, auto-limitada. Ao exame neurológico destacava-se: apraxia bucofacial, afasia motora, paresia facial central direita subtil e discreta queda em pronação do membro superior direito. O estudo analítico revelou apenas elevação da Proteína C Reativa. No restante estudo microbiológico, auto-imune, serológico não foram encontradas alterações. A TC-CE e angio-TC-CE e cervical não mostraram alterações. Realizou trombólise endovenosa pela possibilidade de se tratar de um evento vascular agudo, isquémico. Os défices neurológicos iniciais reverteram de forma completa ao fim de 24 horas. Em contexto de internamento, realizou RM-CE sem contraste que mostrou um hipersinal/ restrição de difusão envolvendo o esplénio do corpo caloso e substância branca dos centros semiovais bilateralmente. Realizou ainda Punção Lombar, cujo LCR foi normal. Uma semana depois, repetiu RM-CE, com administração de contraste, com reversão quase completa da lesão, sendo esta muito incipiente, sem efeito de massa e sem restrição à difusão. A RM-cervical não mostrou alterações de relevo. Um mês depois, o controlo de imagem por RM demonstrou reversão completa da lesão.

Conclusão: O caso apresentado traduz um quadro inflamatório central, pós-infecioso, enquadrável na entidade descrita. Assim, representa um desafio diagnóstico e ilustra a importância da RM no diagnóstico diferencial e na exclusão da etiologia vascular isquémica.

D. Infeciosas

EP-101 - ENCEFALOPATIA AGUDA NECROTIZANTE DO ADULTO ASSOCIADA A INFEÇÃO SARS-COV-2

Romana Rodrigues¹; Alexandre Montalvo¹; Miguel Schön¹; Ângelo Dias²; Filipa Dourado Sotero^{1,3}; Ana Patrícia Antunes^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Departamento de Imagiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A encefalopatia necrotizante aguda (ENA) é um processo fulminante, caracterizado por lesões simétricas inflamatórias e hemorrágicas, multifocais tipicamente do tálamo, braço posterior da cápsula interna, substância branca periventricular, mesencéfalo, protuberância e cerebelo. Mais de 90% dos doentes apresentam pródromo de febre e infeção viral das vias aéreas superiores, seguido de crises epiléticas e alteração do estado de consciência. A ENA é mais frequente em crianças com predisposição genética (*mutRANBP2*), possivelmente mediada por uma tempestade de citocinas e disfunção da barreira hematoencefálica para-infeciosa.

Caso Clínico: Mulher de 74 anos, com doença de Parkinson, hipertensão arterial e artrite psoriática sob ustekinumab. Apresenta quadro de mialgias, febre e odinofagia, progredindo ao 4º dia para síndrome confusional aguda e crise tónica clónica generali-

zada, seguida de desvio oculo-cefálico para a direita e movimentos clónicos do membro superior direito. TC-CE sem evidência de alterações agudas. Punção lombar sem alterações de relevo. Laboratorialmente apresentava leucopenia, trombocitopenia, sem alterações da coagulação. PCR SARS-CoV-2 positivo no exsudado naso-faríngeo e opacidades reticulo-nodulares bilaterais no Rx tórax. Efetuada terapêutica antiepiléptica, mantendo depressão do estado de consciência, com EEG sem critérios de estado de mal epilético. RM-CE com hipersinal T2/FLAIR, sem restrição à difusão, difuso e simétrico no mesencéfalo, protuberância e tálamos bilateralmente e realce após gadolínio nos folia cerebelosos e sulcos corticais bi-hemisféricos. Iniciou pulso de metilprednisolona 1g EV pela hipótese de encefalite para-infecciosa e remdesivir. Serologia negativa para SARS-CoV-2 (esquema vacinal completo) e PCR negativa para SARS-CoV-2 no LCR. Verificou-se regressão das crises epiléticas e melhoria gradual da consciência. Ao 14º dia pneumonia bacteriana pós-SARS-CoV-2 e sépsis com morte ao 27º dia.

Conclusão: A ENA é uma entidade rara em adultos e raramente associada a infeção SARS-CoV-2. Neste caso, a concomitância com a fase de tempestade hiperinflamatória sistêmica da COVID-19 apoia o mesmo mecanismo imunomediado para a ENA.

D. Infeciosas

EP-102 - EPILETOPATIA PLACÓIDE: MANIFESTAÇÃO DE NEUROSSÍFILIS

Tiago Millner¹; Ana Isabel Gonçalves¹; Ângela Abreu¹; Marta Macedo¹; Andreia Fernandes¹; Duarte Noronha¹; Teresa Aguiar¹
1-Hospital Nélito Mendonça

Introdução: A coriorretinite placóide posterior aguda sífilítica (CPPAS) é uma manifestação ocular rara da sífilis (1% a 8%), no entanto muito sugestiva. Assim como outras manifestações oculares provenientes da sífilis, indica acometimento neurológico (neurossífilis).

Caso Clínico: Sexo masculino, 49 anos, sem antecedentes patológicos de relevo ou medicação habitual, recurso ao SU em Outubro de 2022 por quadro com 2 semanas de evolução de queixas algícas articulares nos punhos, dedos e face anterior das pernas, sem resposta a analgesia, associado a sensação de corpo estranho ocular, a que se seguiu diminuição progressiva de acuidade visual, com interferência na capacidade de leitura. Concomitantemente secura cutânea na região interescapular, nasal, eritema periorbitário, e odinofagia.

Na avaliação clínica no SU de salientar diminuição de acuidade visual bilateral, só conseguindo contar dedos. FO com áreas de palidez na região macular e apagamento dos bordos temporais da papila ODE; algumas hemorragias temporais maculares OE e justa-foveais OD; manchas esbranquiçadas na média periferia ODE: achados sugestivos de epitelopatia placóide.

Nos exames complementares de diagnóstico de salientar PCR de 33,22 mg/dL e TC CE sem alterações de relevo.

Assumida nevríte óptica bilateral e iniciado pulso de 5 dias de metilprednisolona 1 g/dia.

Exames complementares no internamento com VDRL positivo no plasma. RM-CE sem alterações de relevo. PL com 8 células, elevação de proteínas (60 mg/dL) e VDRL negativo.

Assumida neurossífilis pelo que cumpriu 14 dias de Penicilina G 4milhU com melhoria marcada de acuidade visual do doente.

Conclusão: Este caso clínico pretende apresentar uma patologia milenar com incidência crescente, chamando a atenção para um achado pouco frequente mas muito sugestivo a ser incluído no diagnóstico diferencial de perda de acuidade visual, particularmente em associação a lesões cutâneas típicas com

resposta ao tratamento com corticoterapia e antibioterapia e possibilidade de recuperação de acuidade visual.

D. Infeciosas

EP-103 - BOTULISMO PAUCI-SINTOMÁTICO: UM ALERTA PARA A DIVERSIDADE DE APRESENTAÇÕES CLÍNICAS

Leonardo Barbosa¹; Andressa S. Pereira¹; Inês Margarido²; Ricardo Soares Dos Reis^{2,3}; Ivânia Alves¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto

Introdução: O botulismo é uma doença infecciosa potencialmente grave e fatal. A principal forma de infeção ocorre pela ingestão da toxina botulínica na alimentação. Em Portugal, têm sido reportados casos de botulismo alimentar com sintomas moderados, mais frequentemente relacionados com a exposição à neurotoxina B. Entre 2017 e 2021 foram confirmados 7 casos em Portugal.

Caso Clínico: Mulher de 38 anos, sem antecedentes de relevo. Admitida por défice de acuidade visual (pior na visão para perto) e xerostomia com 1 semana de evolução, em agravamento. Objetivou-se limitação bilateral da constrição pupilar à luz, com miose preservada na acomodação. Por défices enquadáveis em botulismo, foi internada para vigilância e estudo etiológico, incluindo estudo infeccioso dirigido. O estudo analítico, incluindo autoimunidade, não demonstrou alterações. Realizou RM-CE com estudo angiográfico e eletromiografia, sem achados valorizáveis. Não se identificaram alimentos suspeitos, conviventes com sintomas compatíveis ou lesões cutâneas suspeitas na doente. O estudo laboratorial infeccioso para *Clostridium botulinum* e respetiva toxina revelou pesquisa de DNA positiva nas fezes. Não houve progressão dos défices durante o internamento, nomeadamente sintomas bulbares, parestesia flácida ou instabilidade hemodinâmica, pelo que se decidiu não administrar antitoxina. A doente teve alta com terapêutica sintomática e consulta de reavaliação.

Conclusão: Expomos um caso de botulismo com alterações visuais e sintomas disautónómicos como únicas manifestações. Partilhamos o caso para realçar a importância de estabelecer um baixo limiar de suspeição para este diagnóstico, atendendo a que os doentes podem não apresentar parestesia flácida descendente, sinal clássico que desperta botulismo como um possível diagnóstico. A suspeição clínica atempada ajuda a vigiar um potencial agravamento, incluindo complicações multiorgânicas. Dada a possível letalidade, doentes com suspeita de botulismo devem ser vigiados de perto em ambiente hospitalar e, se progressão de défices, ser tratados com antitoxina para suprimir a mesma.

D. Infeciosas

EP-104 - MENINGITE ASSÉTICA E SÍNDROME DE ELSBERG POR VÍRUS HERPES SIMPLEX TIPO 2 NA GRAVIDEZ

Nathalia Ferreira¹; José Miguel Alves¹; Catarina Bernardes¹; Cátia Silva¹; Pedro Alves Silva¹; André Filipe Jorge¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A síndrome de Elsberg é uma condição rara que se manifesta como radiculite, muitas vezes acompanhada de mie-

lite, e frequentemente se apresenta como síndrome da cauda equina com retenção urinária. É associada a infecções, sendo o vírus herpes simplex tipo 2 (VHS-2) o agente mais comum.

Caso Clínico: Mulher de 37 anos, grávida de 36 semanas, com antecedentes de trombose venosa profunda, cirurgia bariátrica, tabagismo ativo 15 UMA, dois partos eutócicos prévios e uma interrupção voluntária da gravidez). Estava medicada com enoxaparina em dose profilática, ácido fólico e ferro. Recorreu ao serviço de urgência por febre e cefaleia parietoccipital com 6 dias de evolução, vômitos, fotofobia e lipotimias, seguidos de dormência na perna esquerda e retenção urinária. Sem sintomas respiratórios, lesões cutâneas ou vulvares, adenomegalias inguinais. À avaliação neurológica: hipostesia com nível sensitivo D8-D10 no membro inferior esquerdo, dor e aumento do tónus cervical à flexão. Realizou RM de crânio e dorsal no SU sem alterações, mas com artefactos de movimento. Iniciou ceftriaxone, ampicilina, aciclovir e dexametasona empíricos e foi submetida a cateterização vesical. O LCR estava turvo, com pleocitose linfocítica: 747/mm³, proteínas: 215 mg/dL, glicorraquia: 30 mg/dL (para 53 mg/dL no sangue). Teste múltiplo PCR no LCR positivo para VHS-2, serologia VHS-2 IgG+ e IgM+ no sangue. Manteve tratamento com aciclovir por 21 dias. Evoluiu com melhoria dos sintomas e com recuperação dos défices, mantendo hipostesia táctil esquerda a nível D10. Foi realizado parto vaginal eutócico, induzido às 38 semanas, com recém-nascido saudável. Foi seguida em consulta de neurologia e teve alta.

Conclusão: Complicações extragenitais são incomuns na infecção ou reativação do VHS2. A radiculite lombossagrada é consistente com a origem genital da infecção, sendo o cone medular e a medula dorsal inferior mais afetadas, podendo haver meningite asséptica associada. Lesões graves e extensas não são esperadas em pessoas imunocompetentes.

D. Infeciosas

EP-105 - "GREAT IMITATOR" DA PATOLOGIA OCULAR

Luís Rufo Costa¹; **Rui Pedro Silva**²; **Sara Gomes**³; **Isabel Amorim**³; **Ana Filipa Santos**³; **Gonçalo Cação**¹; **Cristina Almeida**²; **Célia Machado**³

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Oftalmologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

A tuberculose intraocular é uma manifestação rara da infecção pelo *Mycobacterium tuberculosis*, representando cerca de 1,4% dos casos de tuberculose extrapulmonar. As manifestações mais frequentes são a uveíte posterior ou panuveíte e pode também apresentar-se como nevrite óptica, bilateral em até 26,5% dos casos.

Doente de 53 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, recorreu à urgência por hipovisão bilateral com quatro dias de evolução e agravamento progressivo, sem outras queixas. Objetivamente apresentava uma acuidade visual diminuída (6/10) e na fundoscopia apresentava edema da papila bilateral. Fez TC-CE com estudo angiográfico que não apresentava alterações e a punção lombar realizada na urgência tinha uma pressão de abertura normal, sem alterações no estudo citoquímico.

Foi internado sob suspeita de neuropatia óptica bilateral para investigação e tratamento. A investigação realizada incluiu estudo analítico com avaliação de causas inflamatórias sistémicas, pesquisa de bandas oligoclonais, anti-MOG e Anti-aquaporina 4, serologia infecciosa (sífilis, VIH, rubéola, toxoplasmose, rickettsiose, CMV, EBV, HSV e borrelia), teste genético para a

neuropatia óptica hereditária de Leber e RM-neuroeixo que não apresentavam alterações. Simultaneamente, na suspeita de possível etiologia inflamatória, foi tratado inicialmente com metilprednisolona, plasmáfereze e imunoglobulina sem benefício. Foi reavaliado por Oftalmologia no internamento, mantendo edema bilateral com evolução para atrofia óptica sendo levantada a hipótese de tuberculose intraocular. Realizou TC-tórax que mostrava alterações sequelares no parênquima pulmonar e teste IGRA que foi positivo.

Iniciou tratamento com antibióticos e mantém seguimento regular em consulta, até ao momento sem melhoria clínica.

A tuberculose ocular é uma manifestação rara de uma infecção em declínio. Dados múltiplos sinais clínicos dependentes da localização anatómica ocular, analogamente à sífilis, é considerada a "great imitator" das patologias oculares. Tal como neste caso a suspeita costuma levantar-se após exclusão de alternativas mais prováveis, aqui aliado à ineficácia do tratamento efetuado numa primeira fase.

D. Infeciosas

EP-106 - CEREBRITE AGUDA COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO INICIAL DE MUCORMICOSE

Miguel Schön¹; **Catarina Correia Rodrigues**¹; **Nuno Gaibino**¹; **Isabel Moniz**¹; **Filipa Falcão**¹; **Teresa Pinho E Melo**¹; **Rafael Roque**¹
1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

As infecções fúngicas do SNC manifestam-se por meningites crónicas, lesões ocupantes de espaço (LOE), síndromes rino-cerebrais e vasculite. Os principais fungos são *Cryptococcus*, *Aspergillus* e *Candida*. A mucormicose é uma infecção fúngica rara e grave, causada por fungos da ordem *Mucorales*, cuja principal forma de manifestação é a síndrome rino-cerebral. Surge em doentes imunossuprimidos, associando-se a elevada mortalidade.

Mulher, 45 anos, com transplante renal recente por doença renal crónica secundária a nefropatia de refluxo, complicado por múltiplas infecções pós-cirúrgicas, antibioterapia prolongada, neutropenia iatrogénica. Medicada com prednisolona e tacrolimus. Encontrava-se internada por disfunção aguda do enxerto renal e TVP femoral, tendo cumprido ciclo de metilprednisolona, imunoglobulina e sob anticoagulação, quando notou diminuição súbita da força do hemicorpo esquerdo. Objetivou-se parésia facial central esquerda, disartria, hemiplegia e hemi-hipostesia esquerdas. TC-CE mostrou hipodensidade núcleo-capsular direita e angio-TC excluiu oclusão de grande vaso. Nas 24h subsequentes apresentou agravamento do estado de consciência e picos febris de novo. Repetiu TC-CE com rápido aumento dimensional da lesão pré-existente condicionando efeito de massa. RM-CE confirmou LOE núcleo-basal, heterogénea, com hemorragia intralesional, restrição à difusão, captação de contraste periférico e edema perilesional sugestivos de cerebrite aguda. Analiticamente, elevação dos parâmetros inflamatórios, serologias infecciosas e hemoculturas, incluindo exame micológico negativas. PL não realizada por hipertensão intracraniana. Admitida na Unidade Neurocrítica por provável cerebrite infecciosa. Iniciou empiricamente cotrimoxazol, ceftriaxone e metronidazol, posteriormente ajustados para linezolid e meropenem. Sem indicação para intervenção neurocirúrgica. Evolução desfavorável com coma e sinais neurológicos focais do tronco cerebral. Óbito ao 19º dia de internamento. Realizado exame neuropatológico cerebral que documentou infecção fúngica disseminada com angioinvasão por provável fungo da ordem *Mucorales*.

Trata-se de um caso raro de cerebrite aguda como forma de apresentação inicial de mucormicose. Embora não seja a forma de apresentação mais comum, esta deverá ser equacionada em doentes com imunossupressão multifatorial.

D. Desmielinizantes

EP-107 - SEQUENTIAL DEMYELINATING OPTIC NEURITIS IN IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION

André Jorge¹; **Nathalia Ferreira**¹; **Sara Matos**¹; **Inês Pais**¹; **Daniela Pereira**²; **Ana Inês Martins**^{1,3}; **Argemiro Geraldo**¹; **Sónia Batista**^{1,3}; **João Lemos**^{1,3}

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: Optic neuritis is a common cause of unilateral central visual loss in the context of multiple sclerosis (MS), classically presenting with normal optic discs. Idiopathic intracranial hypertension (IIH) is commonly diagnosed in the context of headache, classically presenting with spared central vision and bilateral optic disc edema. We report a case of sequential demyelinating optic neuritis as the presenting manifestation of MS in a patient with concurrent bilateral optic disc edema due to IIH.

Case Report: A 39-year-old obese female presented with a 2-day history of painful vision loss OD. On exam, visual acuity (VA) was 20/80 OD, 20/20 OS, color vision was 8.5 OD, 17 OS, there was a RAPD OD, and mild optic disc edema in both eyes. Brain CT venography showed bilateral transverse venous sinus stenosis, CSF was normal and an opening pressure of 33cmH2O. An inflammatory right optic neuropathy and concurrent IIH were diagnosed, and 5-day IV methylprednisolone and oral acetazolamide were initiated. Brain MRI showed multiple T2 hyperintense lesions including one in right optic nerve, and CSF analysis showed the presence of oligoclonal bands, supporting the diagnosis of MS-related posterior optic neuropathy. Six weeks later, she developed painful vision loss OS. VA was now 20/20 OD, 20/200 OS, color vision was 0 OD, 17 OS, there was a left RAPD, and pale disc edema OD and persistence of disc edema OS. Sequential demyelinating optic neuropathy was diagnosed, and 5-day IV methylprednisolone was repeated. After 1 month, VA fully improved OS, and the patient was started on dimethyl fumarate, while still on acetazolamide. After 6 months, optic disc edema subsided in both eyes, and temporal optic pallor was now evident, bilaterally.

Conclusion: The occasional co-occurrence of MS and IIH raises the possibility of sharing similar pathomechanisms and/or precipitants.

D. Desmielinizantes

EP-108 - ENCEFALITE LÍMBICA EM DOENTE COM DOENÇA DE CROHN

Carolina Guerreiro¹; **Jorge Ferreira**¹; **Mariam Cazola**¹; **Sara Rosa**¹; **Filipe Godinho**¹; **José Rosa**¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

A doença de Crohn (DC) associa-se a grande variedade de manifestações extraintestinais. O envolvimento do sistema nervoso central está pouco documentado. Apresentamos um caso

de encefalite límbica numa doente com DC.

Mulher de 45 anos com história de DC em remissão. Transportada ao Serviço de Urgência por confusão e crise epiléptica tónico-clónica bilateral inaugural. A RM-CE evidenciou hiper-sinal T2/FLAIR dos hipocampos. O exame citoquímico do LCR não apresentou qualquer alteração e a pesquisa de vírus neurotrópicos incluindo HSV-1/2, HHV-6/7, HZV, CMV, EBV e Enterovírus foi negativa. Os exames culturais do LCR e soro foram negativos. A pesquisa de anticorpos anti-neuronais, anticorpos anti-NMDA-R, AMPA-1/2, GABA B1/B2, LGI1, CASPR2 e DPPX foi negativa. O EEG documentou lentificação da atividade de base no lobo temporal esquerdo. A enterotc demonstrou um espessamento do íleo terminal, contudo sem alterações na endoscopia digestiva baixa.

A doente iniciou terapêutica com levetiracetam 1500 mg bid e aciclovir 750 mg tid, com suspensão do último após a pesquisa de vírus neurotrópicos negativa. Posteriormente, iniciou imunoglobulina 30 g/dia com rápida melhoria clínica e recuperação completa em 5 dias. Até à data, não apresentou novos episódios sugestivos de crises epilépticas.

Reconhecemos a possível existência de outros anticorpos e vírus não testados devido a limitações logísticas. Todavia, a existência de achados sugestivos de encefalite límbica associada a DC sem evidência de outras causas aparentes levou ao estabelecimento de relação causal entre ambas as entidades. As encefalites autoimunes são raras em doentes com DC e o seu mecanismo é pouco claro, pensando-se estar relacionado com um processo imune sistémico.

D. Desmielinizantes

EP-109 - CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO COM DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA SEGUIDA NA CONSULTA DE ENFERMAGEM DE DOENÇAS DESMIELINIZANTES DO CHUC

Ana Baptista¹; **Alda Melo**¹; **Georgina Gaspar**¹; **Isabel Ribeiro**¹; **Joana Marçal**¹; **Susana Santos**¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – CHUC

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença autoimune que afeta o sistema nervoso central (SNC), progressiva, tendencialmente incapacitante, cujo curso da doença não é previsível. Em 2014, o CHUC implementou a Consulta de Enfermagem à pessoa com EM com o objetivo de promover os cuidados de saúde nesta população e capacitar a pessoa para a sua condição de saúde. É objetivo desde estudo fazer a caracterização da pessoa com EM acompanhada na Consulta de Enfermagem do CHUC.

Metodologia: Estudo observacional, transversal com recolha de dados retrospectivos. Foram incluídos no estudo pessoas com EM, que tiveram pelo menos uma consulta de enfermagem no ano de 2022, com consentimento informado. A amostra incluiu 150 participantes, com margem de erro de 6,9% (nível de significância 5%). Foram recolhidos dados demográficos, clínicos relativos à doença e informação específica da consulta de enfermagem.

Resultados: Do total de pessoas incluídas, 64,0% era do sexo feminino, com idade média de 43,4 anos (DP 11,6 anos). A maioria destas é casada (58,7%), profissionalmente ativa (77,4%) e com um grau de escolaridade ao nível do ensino superior (58,7%). Em termos de EM, 86,0% das pessoas têm EM surto-remissão, com um tempo mediano de diagnóstico de 8 anos (intervalo 1-38 anos). A maior parte das pessoas encontra-se a fazer medicação

de administração em ambulatório (63,0%), 46,9% faz medicação por via oral, 36,4% por via endovenosa, 16,8% por via subcutânea; 24,3% faz um esquema posológico de 6 em 6 meses, 21,5% mensal e 36,8% diário. Em 2022, o número mediano de consultas de enfermagem realizado foi de 2, variando entre 1 e 6.

Conclusão: A caracterização da população com EM acompanhada na consulta de enfermagem do CHUC permite obter informação epidemiológica fundamental para melhorar a intervenção do enfermeiro e direcioná-lo para as necessidades reais desta população.

D. Desmielinizantes

EP-110 - NEUROIMAGING FEATURES AND DIFFERENTIAL DIAGNOSIS IN DEMYELINATING DISEASES: A PICTORIAL REVIEW

Cristiano Esteves¹; Ângelo Neto Dias¹; Maria Ribeiro Gomes¹; Graça Sá¹; Carla Guerreiro¹

1-Department of Neurological Imaging, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Multiple sclerosis (MS) stands as the most prevalent acquired demyelinating disorder affecting the central nervous system (CNS). Despite well-established diagnostic criteria, diagnosis remains challenging, as there is not an entirely specific diagnostic test available to differentiate MS and the various CNS demyelinating disorders. Magnetic resonance imaging (MRI) plays a crucial role in this diagnostic process. Despite white matter lesions on brain MRI being a common radiological finding, their morphology and distribution patterns can help differentiate CNS inflammatory diseases. Given the distinct therapeutic approaches, it is crucial the differentiation from other diseases in which demyelination is a feature (eg, neuromyelitis optica, myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody associated disease and acute disseminated encephalomyelitis) and from non-demyelinating diseases (such as, chronic small vessel disease and other inflammatory, infectious and metabolic causes). In this pictorial review, we discuss characteristic imaging findings and distinctive features of CNS demyelinating disorders, based on clinical cases from the Neurological Imaging Department of a tertiary center.

D. Desmielinizantes

EP-111 - OCT IN MULTIPLE SCLEROSIS: BEYOND THE OPTIC NEURITIS VERSUS NON-OPTIC NEURITIS UNIVERSE

Sara Matos¹; André Jorge¹; Inês Pais¹; Ana Inês Martins^{1,2}; Inês Correia^{1,2}; Carla Cecília Nunes¹; Maria Carmo Macário^{1,2}; Sónia Batista^{1,2}; João Lemos^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Optical tomography studies (OCT) in multiple sclerosis (MS) usually classify eyes as having had clinical optic neuritis (ON), subclinical ON, or as otherwise normal. We believe such approach undermines the importance of further including and classifying eyes with signs indicative of retrochiasmatal/chiasmatal disease (RCD/CD), which could add relevant information about disease status. We aimed to include and analyse eyes with RCD/CD in large database of MS patients.

Methods: We included eyes of MS patients who underwent OCT, and had information on disease duration, EDSS, and number of relapses. We further classified them as normal, or with findings indicative of clinical ON (diagnosed >6 months prior), subclinical ON (>7micra inter-eye retinal nerve fiber layer [RNFL] thickness difference and/or >4micra inter-eye ganglion cell layer [GCL] thickness difference), subclinical (non-localizing) involvement (color and/ or statistical RNFL/GCL map abnormalities not fulfilling criteria for subclinical ON, CD and/or RCD), subclinical or clinical CD (bilateral and congruent nasal GCL loss) and/or subclinical or clinical RCD (bilateral and congruent homonymous GCL loss).

Results: We included 273 eyes. 177 (64.8%) had an abnormal OCT (27.8% clinical visual relapses, 32.9% subclinical visual relapses, 4.0% both) (ON only (n=86, 31.5%), RCD/CD (n=36, 13.1%), non-localizing (n=55, 20.1%). When comparing between normal, ON and RCD/CD eyes, disease duration in the right eye was different between groups (p=0.020), being greater in RCD/CD (p=0.019) and ON (p=0.029), than in normal eyes. Disease duration in the left eye was near-significantly different between groups (p=0.076), being greater in RCD/CD (p=0.037) than in normal eyes. Relapse rate in the 2 years prior in the right eye, was near-significantly different between groups (p=0.086), being greater in RCD/CD (p=0.036) than in ON eyes.

Conclusion: Retrochiasmatal/chiasmatal disease in OCT seems to be associated with greater disease duration and number of clinical relapses in the 2 years prior, in MS patients.

D. Desmielinizantes

EP-112 - O TESTE DE BARRAGEM DE TOULOUSE-PIÉRON NA ESCLEROSE MÚLTIPLA SECUNDÁRIA PROGRESSIVA

Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; Sofia Peralta¹; Inês Gomes¹; João Sequeira¹; Carlos Capela¹; Filipa Ladeira¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A Esclerose Múltipla Secundária Progressiva (EMSP) caracteriza-se por um agravamento neurológico progressivo, independente da atividade inflamatória, com repercussão na função cognitiva. A transição para EMSP é frequentemente subtil e ainda não existem ferramentas de deteção eficaz. Alguns estudos têm sugerido que a bateria BICAMS ajuda a distinguir as pessoas com EMSP, por outro lado estes testes têm-se revelado insuficientes para uma avaliação criteriosa dos domínios cognitivos afetados na EM. O Teste de Barragem de Toulouse-Piéron (TP) é um instrumento psicométrico que avalia a atenção seletiva e sustentada, não afetadas pela idade ou escolaridade. A sua validação para a população portuguesa na doença de Alzheimer foi publicada em 2019 na Sinapse.

Compreender se o TP é um instrumento psicométrico útil na distinção entre EM Surto-Remissão (EMSR) e EMSP.

Metodologia: Foi administrado o TP em consultas de Neuropsicologia num centro de EM e analisadas as diferenças sócio-demográficas e clínicas entre os grupos com testes paramétricos.

Resultados: Foram incluídos 55 doentes: 43 mulheres, com idade média de 48,58 anos (± 11.51), 38 com diagnóstico de EMSR e 17 com EMSP. Quatro doentes com critérios EMSP estavam caracterizados como EMSR nos registos clínicos. O atraso médio de diagnóstico de EMSP foi de 1,25 anos (± 2). Os grupos eram diferentes quanto ao EDSS (p=0.001), respetivo score piramidal (p<0.001), e nível de escolaridade (p=0,002). A pontuação do rendimento de trabalho no TP foi diferente entre os grupos EMSR (60,53 $\pm 21,94$) e EMSP (35,46 $\pm 25,86$) (p<0.001).

Conclusão: Neste estudo, o TP, cuja administração é rápida e fácil, parece uma ferramenta interessante a introduzir na prática clínica para rastrear alterações na atenção concentrada, intimamente ligada aos processos mnésicos, que ocorrem em pessoas com EM, e fornecer dados relevantes sobre a possibilidade de um processo secundariamente progressivo.

D. Desmielinizantes

EP-113 - IDENTIFICAÇÃO DAS NECESSIDADES DE SAÚDE DA POPULAÇÃO COM ESCLEROSE MÚLTIPLA (EM) SEGUIDA NA CONSULTA DE ENFERMAGEM DE DOENÇAS DESMIELINIZANTES NO CHUC

Georgina Gaspar¹; Alda Melo¹; Ana Baptista¹; Isabel Ribeiro¹; Joana Marçal¹; Susana Santos¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – CHUC

Introdução: A EM é uma doença crónica, autoimune e desmielinizante do sistema nervoso central. Não tendo cura, é objetivo das terapêuticas retardar a progressão da doença, reduzir o número de surtos e melhorar a qualidade de vida da pessoa com EM. Sendo o foco da consulta de enfermagem a capacitação da pessoa com EM para uma gestão eficaz do regime terapêutico, é objetivo deste trabalho fazer a caracterização das necessidades de saúde da pessoa com EM que frequentou a consulta de enfermagem de doenças desmielinizantes do CHUC, realizadas no ano de 2022.

Metodologia: Estudo observacional, transversal com recolha de dados retrospectivos. Foram incluídas no estudo 150 pessoas com EM, que tiveram pelo menos uma consulta de enfermagem em 2022 e que assinaram consentimento informado. Foi recolhida informação sobre as consultas de enfermagem realizadas nesse ano, para além de dados demográficos e clínicos.

Resultados: À data da última consulta de enfermagem, em 75% foi identificado o diagnóstico de gestão do regime terapêutico ineficaz, que inclui gestão do regime medicamentoso, exercício físico e dietético. Nas restantes consultas, em cerca de 30% dos casos foram identificados outros diagnósticos e realizados os respectivos ensinamentos. Nas situações em que foi feita capacitação da pessoa com EM, 58,7% demonstravam gestão do regime medicamentoso eficaz. Os casos não demonstrados estavam associados ao início de mudança de terapêutica e ocorrência de surtos. De referir que as mulheres, pessoas com terapêutica em regime de ambulatório e por via oral ou subcutâneo, evidenciam maior capacidade de gestão do regime medicamentoso.

Conclusão: O conhecimento da população com EM, permite identificar as suas necessidades com vista a uma efectiva capacitação. A consulta de enfermagem de EM assume a sua importância na eficácia da gestão do regime terapêutico para uma melhor resposta na gestão da doença e qualidade de vida.

D. Desmielinizantes

EP-114 - SÍNDROME DE MARCHIAFAVA-BIGNAMI: IMPORTÂNCIA DA INTEGRAÇÃO CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA PARA O DIAGNÓSTICO

Carolina Correia¹; Sara De Carvalho²; Ana Isabel Almeida²; Rafaela Costa¹; Tiago Millner³; Luísa Sampaio^{2,4}; Jorge Pinheiro⁵; Carina Reis²; Mafalda Seabra^{1,6}; Joana Guimarães^{1,6}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Nélcio Mendonça, Funchal, Portugal; 4-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 6-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Marchiafava-Bignami (SMB) caracteriza-se por desmielinização e necrose progressivas do corpo caloso (CC), decorrentes da neurotoxicidade associada ao consumo de álcool e deficiência de tiamina. Dada a inespecificidade dos sinais/sintomas associados à mesma, o seu diagnóstico requer um elevado índice de suspeição, e o contributo de achados imagiológicos compatíveis.

Caso Clínico: Homem, 53 anos, com antecedentes de abuso de álcool (5-10L/dia). Admitido no Serviço de Urgência por recusa alimentar, encefalopatia e alteração da marcha com uma semana de evolução. Demonstrava agitação e heteroagressividade, sem sinais neurológicos focais. O estudo analítico foi inocente. Realizou TC-CE que evidenciou lesão hipodensa envolvendo difusamente o CC. Esta, em estudo subsequente de RM-CE, demonstrou correspondente hiperintensidade em T2/FLAIR, restrição no estudo de difusão e associado ligeiro efeito de massa. Destacavam-se áreas de realce após contraste no joelho e esplénio do CC. Apresentava elevação do *relative cerebral blood volume* (rCBV), no estudo de perfusão, assim como da razão colina/creatina, redução da razão N-acetilaspártato/creatina e um pico de lactato, no estudo espetroscópico. Assim, a hipótese diagnóstica de neoplasia foi considerada. Realizou biópsia cerebral, que mostrou uma lesão necrótica, com infiltrado histiocitário e esferóides axonais, sem células neoplásicas. A RM-CE de controlo demonstrou resolução parcial da lesão. Apenas sob abstinência alcoólica e dieta adequada, o doente apresentou melhoria clínica progressiva, mantendo, contudo, alterações cognitivas à data de alta (MMSE 15/30). Quatro meses depois, apresentava melhoria significativa do estado neurológico (MMSE 27/30), com queixas de disfunção executiva e apraxia, mantendo hemi-inatenção visual.

Conclusão: Apesar da evolução imagiológica com recurso a técnicas avançadas em RM, o diagnóstico diferencial entre MBD e neoplasia do SNC permanece desafiante. Considerando a evolução clínica e imagiológica, na ausência de terapêutica, e achados imagiológicos e histopatológicos compatíveis com degradação da mielina e dano axonal, a SMB foi considerada o diagnóstico mais provável.

D. Desmielinizantes

EP-115 - DESMIELINIZAÇÃO CENTRAL E PERIFÉRICA COMBINADA (CCDP): DIFERENTES APRESENTAÇÕES

Maria Carlos Pereira¹; João Moura¹; Márcio Cardoso²; Ernestina Santos^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUdSA); 2-Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUdSA); 3-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB); 4-Neuromuscular European Reference Network

Introdução: As doenças desmielinizante do sistema nervoso podem apresentar topografia central ou periférica, sendo a sua ocorrência simultânea ou sequencial rara. Denomina-se por

desmielinização central e periférica combinada (CCDP), podendo ter um largo espectro de apresentações clínicas.

Casos Clínicos: Dois doentes apresentaram-se pelos 27 anos com paraparesia arreflexica e hipostesia algica distal. A EMG mostrou uma polineuropatia desmielinizante. O primeiro caso, homem, apresentou semanas depois um agravamento sensitivo-motor associado a disfunção vesical, sinal de Babinski bilateral e nível sensitivo T6. A RM mostrou uma mielite transversa longitudinalmente extensa cervical. Realizou IgEV e plasmáfereze, posteriormente metilprednisolona e rituximab 1gEV com melhoria. O segundo, mulher, duas décadas após o diagnóstico de CIDP apresentou parésia do III par, com focos hiperintensos em T2/FLAIR periventriculares, assumindo-se o diagnóstico de esclerose múltipla. Fez metilprednisolona e IgEV por agravamento da CIDP. Esteve medicada com interferão beta-1a (2001-2015), mas está agora sob IgEV e corticoterapia. O terceiro doente, homem, apresentou aos 60 anos amaurose aguda bilateral, associada a parestesias e hiporreflexia dos membros inferiores. A RM revelou hipersinal dos nervos óticos. A EMG mostrou uma polineuropatia desmielinizante aguda. Realizou corticoterapia e IgEV sem resposta, seguida de plasmáfereze com escassa melhoria. Por último, homem que aos 9 e 21 anos teve nevrite ótica bilateral, hiperreflexia osteotendinosa e sinal de Babinski bilateral. Aos 43 anos iniciou tetraparesia arreflexica e hipostesia superficial e profunda distal. A RM mostrava focos de hipersinal T2/FLAIR na substância branca periventricular. A EMG evidenciou polineuropatia desmielinizante. Fez IgEV com resposta insuficiente, estando agora sob metilprednisolona EV mensal. Todos os doentes apresentavam estudo imunológico sérico negativo, nomeadamente anti-AQ4, anti-MOG, anti-neurofascina-155 e anti-contactina-1.

Conclusão: Os casos descritos salientam características clínicas e dúvidas inerentes ao diagnóstico e tratamento de doentes com CCDP. Esta é uma entidade a considerar quando a semiologia não é justificada por uma topografia isolada.

D. Desmielinizantes

EP-116 - VANISHING WHITE MATTER DISEASE NO ADULTO

Margarida Santos¹; Alexey Shigaev¹; José Tomás²; Amélia Guilherme²

1-ULSLA – Hospital do Litoral Alentejano; 2-ULSCB – Hospital Amato Lusitano

Introdução: É uma leucodistrofia genética progressiva, autossómica recessiva, que resulta de mutações nas subunidades do gene *EIF2B*, afetando exclusivamente a substância branca. Embora seja comumente diagnosticada na infância ou adolescência, foram também relatados casos em adultos, com uma evolução mais gradual da disfunção cognitiva.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos de idade, ex-advogada, sem antecedentes médicos relevantes mas sem acesso ao histórico clínico anterior. A paciente foi admitida para consulta devido a alterações cognitivas com uma evolução de aproximadamente 10 ano e epilepsia, já sob terapêutica anticonvulsivante.

Ao exame neurológico, apresentava desorientação espaço-temporal, parésia facial central bilateral leve e diminuição da força muscular de predomínio proximal nos membros inferiores. Observados sinais marcantes de lesão do primeiro neurónio motor, incluindo espasticidade generalizada, hiperreflexia e reflexos cutâneo-plantares em extensão. De referir também a presença do *alien limb syndrome* no membro superior direito.

Dos exames de imagem realizados destacam-se “lesões difu-

sas e confluentes na substância branca dos hemisférios cerebrais, com maior envolvimento nas regiões frontal e parietal, sugestivas de leucoencefalopatia com esvaziamento da substância branca” na ressonância magnética crânio-encefálica. Sem outras alterações significativas ao nível da ressonância da coluna vertebral.

Pedido painel genético de leucodistrofia que confirmou a variante *EIF2B5* - c.338G>A em homozigotia, associada à doença *vanishing white matter* (VWM).

Na reavaliação em consulta, a paciente mantinha-se institucionalizada, desorientada em todas as referências, completamente dependente de cuidadores para as atividades diárias, com incontinência urinária e intestinal, e sem capacidade de seguir instruções ou interagir adequadamente com outros.

Conclusão: A leucodistrofia de *vanishing white matter* é uma doença progressiva e debilitante, sem opções de tratamento curativo ou terapêuticas modificadoras de prognóstico. A evolução da doença nesta paciente, embora mais lenta do que nas variantes infantis, foi caracterizada por uma deterioração contínua e negativa de sua condição.

D. Desmielinizantes

EP-117 - ESPASMOS TÓNICOS AB INITIO: UMA PISTA PARA NEUROMIELITE ÓPTICA

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹; Miguel Grunho¹
1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os espasmos tónicos paroxísticos dolorosos (ETPD) correspondem a episódios paroxísticos, com duração de segundos, de postura tónica dos membros, por norma dolorosos, podendo ocorrer espontaneamente ou ser desencadeados por movimentos bruscos ou estímulos sensitivos. Embora inicialmente descritos na esclerose múltipla, estudos recentes têm sugerido uma incidência superior na neuromielite óptica (NMO), sendo esta mais fruste na doença associada a anticorpos anti-MOG.

Caso Clínico: Mulher de 33 anos, saudável, admitida por quadro, com duas semanas de evolução, de parestesias e diminuição da força muscular nos membros inferiores, coexistindo disfunção de esfíncteres e sensação de constricção torácica. No exame neurológico apresentava paraplegia espástica hiperreflexica com ETPD, sinal de Babinski presente bilateralmente, hipostesia algica e palestésica com nível sensitivo por D1, e sinal de Lhermitte. A RM encefálica e medular revelou mielite transversa longitudinalmente extensa cervico-dorsal, uma lesão cerebelosa central esquerda com contacto endimário e outra periventricular occipital direita. A pesquisa de anticorpos anti-aquaporina-4 foi positiva (soro e LCR). Estabeleceu-se o diagnóstico de NMO. A doente realizou inicialmente ciclo de metilprednisolona EV, sem melhoria clínica, plasmáfereze e novo ciclo de corticoterapia, sem resposta. Posteriormente, conhecidos os resultados dos anticorpos anti-aquaporina-4, iniciou-se rituximab. Para alívio sintomático das queixas sensitivas dolorosas foi instituída gabapentina (suspensão por elevação das transaminases) e, posteriormente, coexistindo sintomas depressivos, venlafaxina, com melhoria. Na reavaliação após quatro meses, apresentava melhoria parcial dos defeitos neurológicos com remissão dos ETPD.

Conclusão: Os ETPD são elementos semiológicos importantes, que devem ser particularmente valorizados perante um quadro de mielite transversa longitudinalmente extensa. Neste contexto, sobretudo se presentes logo na apresentação do quadro, os ETPD são muito sugestivos do diagnóstico de NMO. O reconhecimento da fenomenologia dos ETPD revela-se assim essencial, uma vez que estes têm, por si, um valor semiológico relevante, podendo constituir uma pista para um diagnóstico acertado.

D. Desmielinizantes**EP-119 - NEUROMIELITE ÓPTICA****Margarida Santos**¹; **José Tomás**²; **Alexey Shigaev**¹; **Amélia Guilherme**²

1-ULSLA – Hospital do Litoral Alentejano; 2-ULSCB – Hospital Amato Lusitano

Introdução: Trata-se de uma patologia imuno-mediada do sistema nervoso central caracterizada por desmielinização severa e lesão axonal. A incidência desta condição varia de 0.5 a 4 até 10/100 000 indivíduos e é mais frequente entre os 35-45 anos e em mulheres.

Caso Clínico: Mulher de 53 anos, sem antecedentes relevantes, com parestesias no membro inferior direito e dois dias depois, perda de força e hipostesia em ambos os membros inferiores, acompanhada de incontinência urinária.

À observação com paraparesia de predomínio proximal, arreflexia nos membros inferiores e reflexos cutâneo-plantares em extensão. Observada hipostesia álgica com um nível aproximado em T3, com preservação da sensibilidade perianal e maleolar. Pedida tomografia cérvico-dorsal que descartou lesão compressiva medular e ressonância magnética dorsal que revelou uma extensa área de hipersinal em T2 de D3 a D6, caracterizada como sugestiva de enfarte medular agudo.

Com base nos achados clínicos, iniciou terapêutica com corticóides em alta dose, apresentando melhoria clínica e imagiológica com resolução praticamente total da lesão previamente observada. Pedida uma ressonância magnética crânio-encefálica que mostrava múltiplas lesões desmielinizantes periventriculares compatíveis com esclerose múltipla e iniciado tratamento com interferão beta-1a, que a doente não tolerou.

Meses depois, referia perda de visão inicialmente do olho esquerdo e posteriormente com progressão para ambos os olhos. Pedida pesquisa de anticorpos anti-aquaporina 4 (AQP4) que vieram negativos, mas admitido o diagnóstico de neuromielite óptica com AQP4 negativo, e iniciado tratamento com Rituximab, com melhoria clínica.

Conclusão: A neuromielite óptica é uma doença neuroinflamatória rara e devastadora, caracterizada pela inflamação do sistema nervoso central e envolvimento do nervo óptico. É associada à presença de anticorpos contra AQP4, no entanto estão descritos casos com anticorpos negativos que desafiam o diagnóstico. O tratamento adequado, muitas vezes com terapêutica imunossupressora, como o rituximab, pode resultar em melhorias substanciais na qualidade de vida dos pacientes.

D. Desmielinizantes**EP-120 - O SINAL DE LHERMITTE COMO PREDITOR DE ALTERAÇÕES IMAGIOLÓGICAS E NEUROFISIOLÓGICAS NO DIAGNÓSTICO DE MIELOPATIA****Miguel Pimenta**¹; **Mafalda Soares**¹; **Carolina Gavancho**¹; **Filipa Ladeira**²; **Inês Gomes**²

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia; 2-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla

Introdução: O sinal de Lhermitte, descrito em 1917 por Marie e Chatelin, caracteriza-se por uma sensação de choque elétrico na região cervical induzida pela flexão passiva desta região. Embora

classicamente associado à esclerose múltipla, este sinal tem sido frequentemente demonstrado na doença do espectro da neuromielite ótica e pode estar associado a outras etiologias de mielopatia, nomeadamente carenciais e compressivas. Caracterizar a relação deste sinal clínico com padrões de alterações imagiológicas e neurofisiológicas em doentes com mielopatia.

Metodologia: Foram avaliados doentes internados por mielopatia no período compreendido entre janeiro de 2016 e agosto de 2023, nos quais foi pesquisado sinal de Lhermitte. Foi conduzida uma análise estatística para caracterização da amostra e associação com achados imagiológicos e neurofisiológicos.

Resultados: Dos 35 doentes incluídos, 13 apresentaram sinal de Lhermitte. Todos os doentes com sinal de Lhermitte apresentavam alterações imagiológicas medulares, por oposição a 72,3% dos doentes sem Lhermitte. De entre os doentes com tradução imagiológica, os doentes com Lhermitte apresentaram com mais frequência lesões cervicais (85%), e os restantes, lesões dorsais isoladas (31%). O segmento mais frequentemente afetado foi C3, contudo os mais associados à presença de Lhermitte foram C4 e D7. A presença de alterações dos potenciais evocados somatossensitivos (PESS) foi mais frequente nos doentes com Lhermitte, tanto nos membros superiores como inferiores. 94% dos casos apresentaram etiologia inflamatória. A única associação significativa foi a ausência de lesões longitudinalmente extensas nos doentes com Lhermitte ($p=0,003$).

Conclusão: Na nossa população, os doentes com mielopatia e sinal de Lhermitte apresentaram mais frequentemente mielite com tradução imagiológica e PESS alterados. Contrariamente à literatura, verificou-se maior prevalência de lesões cervicais não extensas. A aplicação desta metodologia a uma amostra maior poderá ajudar a compreender o potencial informativo deste sinal neurológico clássico.

Outros**EP-121 - AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS ASSOCIATED WITH GABA-B ANTIBODY MIMICKING CEREBRAL INFARCTION****José António Padrão Mendes Da Silva Santos**¹; **Gabriel Wöbker**¹
1-Helios Universitätsklinikum Wuppertal

Introduction: Autoimmune encephalitis associated with antibody against GABA-B varies in its clinical presentation. The disease is difficult to distinguish from some other conditions without testing for anti-GABA-B antibody in blood serum or cerebrospinal fluid. Cerebral lesions are typically detected by magnetic resonance imaging (MRI) in the medial temporal lobe or hippocampus.

Case Report: A 65-year-old man reported memory loss, convulsions, and disturbed consciousness before presentation in the emergency room. The left upper arm showed reduced autonomous movement after painful stimuli, and computed tomography angiography did not identify culprit blood vessels. A MRI showed abnormal hyperintensities in the left frontal lobe on T2 and fluid-attenuated inversion recovery sequences, restricted diffusion, and decreased cerebral blood flow. Screening for serum antibodies associated with autoimmune encephalitis detected antibody against GABA-B. A corticosteroid therapy, intravenous immunoglobulin therapy and plasmapheresis does not really improved symptoms. In this particular case, the patient did not have any type of cancer. However, subsequent analyses and diagnostics revealed the suspicion of a lung tumour, which, due to the patient's death, could not be confirmed.

Conclusion: The detection of autoantibodies against nerve or glial cells enables the early and specific diagnosis of autoimmune encephalitis in numerous neurological and psychiatric symptom complexes. This has also fundamentally changed the approach to immunotherapeutic treatment, as well the understanding of the underlying pathophysiology and triggering factors. The still growing number of new autoantibodies requires a regular update, as well the frequency of associated tumours and the antibody-specific spectrum of clinical symptoms, ranging from personality changes and cognitive disorders to epileptic seizures and movement disorders. Immunotherapy or tumor therapy can lead to a substantial or complete improvement of symptoms. In addition, there are allosteric agonists of the GABA-B2 subunit, which can block the antibody-blocked GABA-B1 subunit and thus represent a potential therapeutic option.

Outros

EP-122 - CARACTERÍSTICAS DA POPULAÇÃO SOB TERAPÊUTICA COM BACLOFENO INTRATECAL PARA A ESPASTICIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR PORTUGUÊS

Carolina Guerreiro¹; Sara Rosa¹; Mariam Cazola¹; Teresa Pinheiro¹; Joaquim Monteiro¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A espasticidade define-se como o aumento anormal do tónus muscular acompanhado de hiperreflexia, resultante de múltiplas doenças neurológicas, tendo grande impacto na autonomia e qualidade de vida. A terapêutica intratecal com baclofeno é uma alternativa eficaz e segura à terapêutica oral, e é bem tolerada pela maioria dos doentes.

Métodos: De forma a esclarecer os efeitos e segurança desta terapêutica, colhemos retrospectivamente dados dos doentes tratados com bombas perfusoras intratecais de baclofeno no CHULC entre o ano de 2007 e 2022. Foram colhidas as características demográficas, etiologias, datas de colocação e substituição das bombas e tratamentos adjuvantes realizados. Caracterizámos clinicamente a população utilizando as escalas de Ashworth e Penn.

Resultados: Num total de 22 doentes, ocorreram 3 óbitos e 2 perdas de seguimento. Houve um predomínio de doentes do sexo masculino (68,2%), com paraparésia (59,1%) de origem traumática (68%). Outras etiologias incluíram paralisia cerebral espástica (18%), esclerose múltipla (4,5%) e neoplasia cerebral (4,5%). A mediana da escala de Ashworth foi 3 e a mediana da escala de Penn foi 2, em período pós-operatório. A semivida média das bombas foi de 8,75 anos, concordante com a literatura, sendo a necessidade de substituição de bateria a principal razão da sua troca (92,4%). Registou-se apenas uma migração de cateter e uma infeção do local cirúrgico. Cerca de 27,3% dos doentes encontravam-se sob tratamento adjuvante, sendo a toxina botulínica o mais utilizado (66%).

Conclusão: A terapêutica intratecal com baclofeno é uma alternativa segura no tratamento da espasticidade, com reduzida taxa de complicações. O baclofeno parece ser particularmente eficaz no tratamento dos espasmos musculares. As características clínicas e técnicas da população analisada estão em concordância com a literatura.

Outros

EP-123 - BRINGING THE EYE TRACKER TO THE NEUROLOGY CLINIC - TESTING YOUR BRAIN WHILE WAITING FOR YOUR APPOINTMENT

João Lemos^{1,3}; Francisco Cidade²; João Castelhamo⁴; Inês Pais¹; Sara Matos¹; André Jorge¹; Ana Inês Martins^{1,3}; Isabel Santana^{1,3}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Physical Engineering Department, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 4-CiBIT, Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Portugal

Introduction: Eye movement research has been performed in virtually all neurological disorders. Still, for a rigorous assessment, eye trackers, mostly located at neuroscience labs so far, are required. Not surprisingly, ocular motor research up to now is often underpowered and study groups are relatively small, which might be related, among other factors, to the complexities inherent to an assessment performed distant from the clinical setting, as well as the requirement of specialized technicians to run the protocols and analyze the data. Therefore, “user-friendly” eye trackers, located “in the clinic”, using simple ocular motor protocols, and providing simplified outputs to the clinician are mostly needed.

Our objectives was to describe the full implementation process of an eye tracker and eye movement protocol in the Outpatient Neurology Clinic at CHUC.

Methods: An eye tracker was strategically placed in one of the rooms of the Outpatient Neurology Clinic at CHUC. A literature search was performed to choose a simple and standardized ocular motor protocol. Further tailoring of the protocol was performed.

Results: Démon protocol was chosen. The latter constitutes a recent international effort to standardize eye movements assessment. Fixation, prosaccades, pursuit, and antisaccades tasks were included, totalling ~15 min. We then tailored Matlab scripts, designed to cater to the specific analytical requirements of each task, and created an intuitive Graphical User Interface (GUI), to enable clinicians with limited Matlab coding expertise to efficiently navigate through the process. Two output reports were created: (1) a comprehensive Excel spreadsheet, to be used in research; (2) An array of crafted visualizations showcases, to be used in the clinic. Around 300 acquisitions have been made, spanning multiple sclerosis, Parkinson’s disease, and Alzheimer’s disease patients.

Conclusion: A user-friendly eye tracker in the clinic has the potential to provide large data sets, ultimately solidifying our knowledge in neurological diseases.

Outros

EP-124 - NEUROPATIA ÓPTICA BILATERAL ASSOCIADA À AMIODARONA: UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE

Beatriz Medeiros^{1,2}; Olinda Faria⁴; Ricardo Reis^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto; 2-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Açores, São Miguel; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto

A amiodarona é um antiarrítmico frequentemente utilizado, mas cujo uso se encontra limitado pela potencial toxicidade. A toxicidade associada à amiodarona pode afetar uma multiplicidade de órgãos, e parece ser dose-cumulativa. A alteração visual mais comumente associada a este fármaco é a queratite verticillata, mas também estão relatadas catarata subcapsular anterior, maculopatia e neuropatia óptica. Não existem dados robustos sobre a prevalência da neuropatia ótica associada à amiodarona (NOAA), porém estima-se que esta seja inferior a 2%. Importa salientar que a NOAA partilha muitas semelhanças com a neuropatia óptica isquémica anterior (NOIA) não arterítica, o que pode dificultar o seu diagnóstico. Existem, no entanto, algumas características clínicas que podem auxiliar no diagnóstico da NOAA, tais como: início insidioso, progressão lenta e envolvimento tipicamente bilateral.

Apresentamos o caso de um homem de 71 anos, com antecedentes de NOIA OD. Após internamento por endocardite infecciosa e cardiomiopatia induzida por taquicardia, tratada com amiodarona, iniciou quadro de diminuição da acuidade visual, bilateral e lentamente progressivo ao longo de um ano. Não há registos de utilização de outros fármacos reconhecidamente retinotóxicos ou neurotóxicos. Analisando o histórico de OCT, é notória a perda unilateral da camada de fibras nervosas (CFN) em OD, pré internamento, com posterior edema ligeiro OD 5 meses após o internamento e com perda bilateral, simétrica, da CFN ao ano após o internamento. A avaliação dos campos visuais apresenta boa correlação com os achados do OCT. Neste contexto, foi assumido diagnóstico presuntivo de NOAA e descontinuada terapêutica com amiodarona, com estabilidade visual e cardíaca.

Com este caso clínico pretende-se retratar o diagnóstico desafiante da NOAA, feito na larga maioria das vezes na base da presunção. A integração cuidada dos antecedentes, dos elementos clínicos e meios complementares é fundamental no diagnóstico desta entidade com algum potencial de reversão.

Outros

EP-125 - MIOQUIMIA FACIAL COMO APRESENTAÇÃO DE LESÃO EXTRÍNSECA DA PONTE

Rita De Sousa¹; **Rúben Cardoso**²; **Gonçalo Costa**²; **João Lemos**³; **Sílvia Carvalho**¹; **Diogo Carneiro**³

1-Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As mioquimias são movimentos involuntários raros da face. Apesar de geralmente benignas quando palpebrais, o envolvimento perioral ou em associação com outros sinais neurológicos requer a exclusão de lesão estrutural. A causa mais frequente de mioquimia facial é uma lesão desmielinizante da ponte. No entanto, podemos encontrar este sintoma em associação a glioma, siringomielia ou síndrome de Guillain-Barré, entre outros.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 33 anos de idade, sem antecedentes patológicos, que se apresentou no Serviço de Urgência com queixas de alteração da sensibilidade e movimentos involuntários episódicos na hemiface esquerda, nos últimos 2 meses. Os movimentos tinham predomínio perioral e envolviam ocasionalmente a pálpebra inferior. Ao exame objetivo, a doente apresentava mioquimias faciais periorais à esquerda, hipostesia nos territórios V2 e V3 ipsilateralmente, com diplopia binocular horizontal em levoversão. A TC-CE revelou uma formação hipodensa extra-axial, com densidade aproximada à do líquido cefalorraquidiano, centrada à cisterna do ângulo ponto-cerebeloso

esquerdo, com extensão superior à cisterna ambiens e inferior à cisterna latero-bulbar esquerda. Esta formação comprimia a vertente lateral do mesencéfalo, protuberância, região anterior contígua do hemisfério cerebeloso esquerdo e deformava o quarto ventrículo. As características de sinal e topografia em RM-CE apontaram para o diagnóstico de quisto epidermóide. A análise patológica, após remoção cirúrgica, confirmou o diagnóstico imagiológico. Em consulta de reavaliação, 1 mês depois, a doente apresentava melhoria das queixas iniciais.

Conclusão: Os quistos epidermóides intracranianos são lesões raras, habitualmente congénitas, cujo efeito compressivo pode levar à disfunção dos pares cranianos. Apesar da sua localização no ângulo pontocerebeloso condicionar frequentemente afeção do nervos trigémo e facial, com nevralgia e/ou espasmo da hemiface, as mioquimias faciais são manifestações raras desta lesão e têm valor localizador, dirigindo o exame complementar.

Outros

EP-126 - THE CLINICAL VALUE OF FUNCTIONAL MAGNETIC RESONANCE IMAGING IN FUNCTIONAL HEMIANOPIA

Roberto Mendes Franco¹; **Otilia C. D'almeida**^{2,3}; **Miguel Raimundo**^{2,3,4}; **Pedro Fonseca**^{2,3,4}; **Sara Matos**⁵; **André Jorge**⁵; **Ana Inês Martins**^{3,5}; **Miguel Castelo-Branco**^{2,3}; **João Lemos**^{3,5}

1-Neurology Department, Dr. Nélio Mendonça Hospital, Funchal, Portugal; 2-CIBIT, Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Ophthalmology Department, Coimbra University and Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 5-Neurology Department, Coimbra University and Hospital Centre, Coimbra, Portugal

Introduction: Functional visual loss presents a challenge in clinical practice, where no organic etiology for visual impairment can be identified. Its classical diagnostic approach includes the use of directed bedside techniques, visual evoked potentials (VEP) and electroretinography, among other. The latter testing can be cumbersome and not always diagnostic. We investigated the use of population receptive field (pRF) mapping, a functional magnetic resonance imaging (fMRI) technique mostly used in research to study visual function in cortical visual areas, to support the diagnosis of functional hemianopia in the clinical setting.

Case Report: A 27-year-old previously healthy female patient presented with a 6-month history of blurred vision in both eyes. The afferent visual exam, including confrontational visual fields, was normal. Computerized perimetry showed a left homonymous and congruous dense hemianopia. The later assessment was considered reliable, as she had no false positive or negative trials, or fixation losses. Still, an initial perimetry performed in an outside institution documented incongruous non-localizing visual field defects in both eyes. Brain MRI, EEG, and VEP were unremarkable. The fMRI stimulation, presented binocularly, showed similar pRF maps between hemispheres, indicating preservation of visual function, image topography, and visual field resolution between the left and right hemifields. Repeated brain MRI and perimetric assessment showed no changes over the course of 20 months. Macular optical coherence tomography showed no signs of homonymous transsynaptic retrograde degeneration either. The diagnosis of functional hemianopia has been explained, and the patient was reassured.

Conclusion: Cortical mapping of population receptive fields might be a feasible and helpful tool in the clinical assessment of functional visual loss.

Outros

EP-127 - CLIPPERS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Diana Valente¹; Inês Gil²; Catarina Félix^{1,3}; Carlos Basílio¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 3-Departamento de Ciências Biomédicas e Medicina, Universidade do Algarve

Introdução: CLIPPERS (*chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids*) representa uma síndrome inflamatória rara do sistema nervoso central, descrita primeiramente em 2010, que afeta sobretudo a protuberância e estruturas romboencefálicas adjacentes. Apresenta uma combinação variável de sintomas subagudos referentes ao tronco cerebral e uma aparência característica em ressonância magnética (RM) com realce puntiforme de aspeto em “salt and pepper”. É clínica e imagiológicamente responsiva ao tratamento com corticoides.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 27 anos, previamente saudável, admitida no serviço de urgência por quadro de evolução de 2 semanas de cefaleia e vertigem. Ao exame neurológico, apresentava sacadas lentas e hipométricas, nistagmo não esgotável na levoversão e hemihipoestesia direita. O estudo analítico realizado, incluindo autoimunidade sistémica, não revelou alterações. Na RM objetivou-se hiper-sinal T2 protuberancial com captação de contraste pontilhado evidente em T1/SE. A avaliação citoquímica, cultural, imune e de agentes de encefalite/meningite do LCR após punção lombar revelou-se normal. Pela hipótese diagnóstica de CLIPPERS iniciou corticoterapia com regressão completa de sintomas. Na reavaliação por imagem observou-se desaparecimento da captação de contraste na área descrita.

Conclusão: O diagnóstico de CLIPPERS é desafiante, requerendo estudo extenso para exclusão de outras entidades. As suas características sugerem uma patologia imunomediada. Não está claro se constitui uma doença por si ou constitui uma manifestação de outras doenças conhecidas. Não obstante, os clínicos devem estar cientes da sua existência para que os benefícios da introdução precoce de corticoterapia não sejam perdidos. Por seguir um curso recorrente pode ser necessário iniciar agentes poupadores de corticoides para evitar efeitos adversos e alcançar uma melhoria sustentada.

Outros

EP-128 - DRUG INTERACTIONS: IS THERAPEUTIC RECONCILIATION AN EFFECTIVE WEAPON TO MINIMISE IT?

João Cardoso¹; Ana Morgadinho¹; Carolina Cunha¹; Cláudia Barata¹; Cristiana Silva¹; Inês Costa¹; Isabel Santana¹; João Sargento¹; José Feio¹; Júlia Matos¹; Marília Rocha¹; Sónia Batista¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Drug interactions occur when a drug's mechanism of action is affected by the concomitant administration of substances such as other drugs or foods and beverages. The cause is often inhibition of, or less effective action, of the specific receptors available to the drug. This influences drug molecules to bind to secondary targets, which may result in unwanted side-effects.

We aimed to evaluate the results of a collaborative therapeutic reconciliation procedure (TRP) between neurologist and hospital pharmacist, comparing the drug-drug interactions' profiles in admission and in discharge, in a neurology department.

Methods: Retrospective study, between January and March 2023, including patients with reported polypharmacy (at least 5 medicines of continuous use, excluding SOS) in the medication record at admission. Demographic, clinical and safety data were evaluated, considering only the drug-drug interactions classified as X and C in the Lexicomp drug checker tool.

Results: Included 35 patients, 60% female (n = 21) and 40% male (n = 14), with mean age of 72.6 years. In admission they showed a median profile of 0.4 X-drug-drug interactions (n = 14) and 5.2 C-drug-drug interactions (n = 183). In discharge, the comparative data was 0.1 X-drug-drug interactions (n = 5) and 3.3 C-drug-drug interactions (n = 116). The most frequent mechanism overall is pharmacodynamic synergism (27.9% in admission vs 25.6% in discharge). Acetylsalicylic acid (13.4%) and furosemide (10.1%) are the active substances most commonly involved, in all wards of the department. It was observed a 64.3% reduction in X-drug-drug interactions (p = 0.010) and 36.6% in C-drug-drug interactions (p = 0.017), both with statistical significance.

Conclusion: In our population, the application of a TRP by neurologist and pharmacist team led to a significant decay of medication errors in this population. TRP should generally be extended to polypharmaceutical patients who are admitted at the hospital wards.

Outros

EP-129 - MONONEUROPATIA MÚLTIPLA CONFLUENTE E VASCULITE SERONEGATIVA

Romana Rodrigues¹; Alexandre Montalvo¹; Miguel Schön¹; Filipa Dourado Sotero^{1,2}; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Luísa Albuquerque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: As vasculites podem associar-se a mononeuropatias múltiplas, sendo clássico o exemplo do lupus, crioglobulinemias e das vasculites ANCA (poliangeíte microscópica, granulomatose com poliangeíte e granulomatose eosinofílica com poliangeíte).

Caso Clínico: Homem, 60 anos, com antecedentes de asma, sinusopatia, polipose nasal e hiperesoinofilia, sem tratamento. Admitido por dor lombar com irradiação aos membros inferiores e diminuição súbita de força proximal do membro inferior esquerdo após queda. EMG sugestivo de polirradiculopatia lombar e RM mostrou canal estenótico lombar. Realizou pulso de metilprednisolona 1g com melhoria clínica. Um mês depois apresentou parestesias com envolvimento sucessivo do dorso mão esquerda, seguido de 4º e 5º dedos da mão direita. Dias depois referia envolvimento da planta, dorso e bordo externo do pé direito e posteriormente 4º e 5º dedos da mão esquerda e face externa da perna esquerda. Referia falta de força muscular com limitação nos movimentos finos das mãos e na marcha. Apresentava nos 4 meses anteriores diarreia e perda de peso (20 kg). No exame neurológico objetivava-se defeito de força muscular distal, com diferentes graus, respeitando padrão de múltiplos nervos periféricos, arreflexia, hipostesia em meia e luva e erros posturais até joelho à esquerda e nos dedos do pé

à direita. Laboratorialmente anemia, neutrofilia, eosinofilia, VS 54 mm e PCR 13 mg/dL. O estudo de diabetes, autoimunidade (antiMPO, c-ANCA, anti CCP), ECA, hepatite C, crioglobulinas e líquido não apresentavam alterações. O EMG mostrou envolvimento sensitivo-motor dos 4 membros, axonal e simétrico. Admitiu-se o diagnóstico de mononeuropatia múltipla confluyente e granulomatose eosinofílica com poliangeíte. Cumprido pulso de metilprednisolona, seguido de ciclofosfamida, com melhoria neurológica e sistémica.

Conclusão: A mononeuropatia múltipla confluyente pode mimetizar uma polirradiculopatia ou polineuropatia. No espectro das vasculites, especificamente na poliangeíte eosinofílica granulomatosa a taxa de positividade anti c-ANCA é inferior a 50%, tornando decisivo um rápido diagnóstico clínico e tratamento agressivo

Outros

EP-130 - ENCEFALOPATIA COM EDEMA CEREBRAL MULTIFOCAL REVERSÍVEL

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Rita Castro¹; Luís Fontão¹

1-Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: O edema cerebral multifocal é uma situação clínica involgar, remetendo para múltiplas etiologias e que incluem neoplasias, infeções e doenças inflamatórias.

Caso Clínico: Mulher de 64 anos com antecedentes de HTA não medicada e carcinoma urotelial de baixo grau tratado em 2014 com cirurgia. Apresentava-se com sintomas de disfunção cognitiva nos domínios de linguagem, mnésico e visuoespacial a progredir nas quatro semanas antecedentes. Sem história de crises epilépticas ou sintomas psiquiátricos. Ao exame neurológico observava-se TA 170/73 mmHg, perturbação da atenção e disfasia mista. Realizou TC-CE e RM-CE, onde se visualizavam exuberantes lesões sugestivas de edema (hiperintensas em T2/FLAIR), em território cortico-subcortical frontal anteriores, temporoparietal e occipital bilateralmente, bem como no tronco cerebral, hipocampo esquerdo e núcleos caudados. Não havia captação de contraste nem alterações da morfologia vascular arterial ou venosa. Iniciou controlo agressivo da TA e foi internada no Serviço de Neurologia. O estudo do LCR revelou apenas hiperproteinorraquia, com bacteriológico e painel PCR de bactérias e vírus negativos. Na persistência de alterações clínicas e imagiológicas realizou 1 g de metilprednisolona por 5 dias. O estudo de neoplasia oculta, auto-imune sistémico, anticorpos anti-neuronais, anti-MOG, anti-aquaporina 4, bandas oligoclonais, pesquisa de vírus JC e serologias víricas – negativos. Apresentou melhoria clínica e imagiológica após o controlo da TA e corticoterapia. Três meses depois persiste ligeira disfunção cognitiva de domínio mnésico e visuoespacial e na RM-CE de controlo apresenta resolução completa do edema, mas são visíveis algumas microhemorragias corticais frontais à direita.

Conclusão: Apresenta-se um caso clínico e imagiológicamente exuberante de uma encefalopatia acompanhada de edema cerebral vasogénico multifocal reversível. Dada a evolução clínica e características radiológicas colocam-se uma apresentação atípica de uma síndrome de encefalopatia posterior reversível ou uma angiopatia amiloide cerebral inflamatória como principais hipóteses diagnósticas. Os restantes exames negativos excluíram outras etiologias neoplásicas, autoimunes e infecciosas.

Outros

EP-131 - ACHADOS POSITIVOS NA PESQUISA DE AC.ANTI-NEURONAIS EM REGIME DE AMBULATÓRIO E INTERNAMENTO

Mariana Alves Vargas¹; Ana João Marques¹; André Costa¹; Ana Graça Velon¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O conhecimento científico na área da neuroimunologia tem apresentado um crescimento significativo, com um número cada vez maior de ac.anti-neuronais e fenótipos clínicos descritos, potencialmente tratáveis.

O objetivo foi descrever os achados da pesquisa de ac.anti-neuronais no internamento e consulta.

Metodologia: Estudo retrospectivo de 01/01/2020 a 31/12/2022. Dados de registos clínicos. Definimos 3 grupos: (1)Ac.anti-neuronais positivos e diagnóstico clínico de encefalite auto-imune/paraneoplásica(EA.EPn) (2) Ac.anti-neuronais positivos, sem clínica sugestiva e com diagnósticos alternativos(S/EA.EPn) (3)Resultados de significado incerto na imunofluorescência indirecta(IF),sem positividade para os ac.anti-neuronais conhecidos e sem clínica sugestiva(Sig.incerto).

Resultados: Pesquisa de ac.anti-neuronais com achados positivos em 53/184 (29%). Diagnóstico clínico de encefalite auto-imune/paraneoplásica em 4/53 (8%), apresentando respetivamente positividade ac.anti-NMDAR (LCR); ac.anti-LGI1; ac.anti-GAD65 e ac.anti-anfifisina.Restantes doentes: S/EA.Pn n=16 (30%)|Sig. incerto n=33 (62%).S/EA.EPn: ac.anti-GAD65+ n=11 (65%)|ac.anti-PNM2+ n=2 (12%)|ac.anti-anfifisina+; anti-Yo+;anti-NMDA-R+ e anti-CRMP5+ n=1 (6.2%) respetivamente. Todos apresentaram títulos fracos, ausência de concordância entre os resultados da imunofluorescência indirecta (IF) e *immunoblot* e negatividade em determinações subsequentes. Sig.incerto: astrócitos+ n=15 (45%)| neurofilamentos n=13 (39%)| neurofilamento+astrócitos n=2 (6%)| vasos sanguíneos n=1 (3%).

Comparando os grupos:

- (1) Encefalite auto-imune clinicamente provável pelos critérios de Grauss: EA.Pn 50%(NMDA-R e LGI1)|S/EA.EPn 16%| Sig.incerto 25%.
- (2) Tempo de evolução ≤3 meses: EA/EPn 50%|S/EA-PF 56%|Sig.incerto 51%.
- (3) Achados do LCR ou na RM-CE sugestivos: EA/EPn 50%| S/EA-PF 11%|Sig.incerto 12%.
- (4) Evolução clínica comparável entre S/EA-PF e Sig.incerto.

Conclusão: O diagnóstico das encefalites auto-imunes/paraneoplásicas deverá ser estabelecido conjugando achados clínicos e para-clínicos. Os critérios de Grauss apresentam elevada especificidade com sensibilidade aceitável, tal como observado na nossa amostra.

Nos restantes casos o significado deverá ser avaliado de forma criteriosa. Esclarecimento de achados dúbios através da determinação de ac.anti-neuronais por duas metodologias distintas e a avaliações repetidas perante títulos baixos.

A positividade na IF contra astrócitos e neurofilamentos constituiu o achado mais frequente em doentes com suspeita de EA/EPn na nossa amostra, estando o seu significado clínico ainda por determinar, postulando-se que poderão constituir eventuais *by-standers* em processos de neuro-inflamação em resposta a dano neuronal.

Outros

EP-132 - O PAPEL DA CORRELAÇÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA EM SÍNDROMES NEUROLÓGICAS INCOMPLETAS: UM CASO CLÍNICO

André Aires Fernandes¹; Sofia Vedor²; Carina Reis²; Carlos Ferreira³; Joana Guimarães¹; Luís Braz¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Urologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: A identificação de uma síndrome neurológica auxilia na localização da lesão. Lesões incompletas produzem síndromes incompletas, dificultando o diagnóstico topográfico.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, com antecedentes de dislipidemia e estenose do colo vesical. Observado em consulta-externa de Neurocirurgia por alteração sensitiva nadegueira e retenção urinária com necessidade de algaliação com 3 meses de evolução (após trauma da região lombossagrada). Internado para realização urgente de RM coluna dorsolombar sem evidência de lesões compressivas nem alterações da morfologia ou características de sinal medular. Excluída uropatia obstrutiva infravesical, mediante observação por Urologia. À observação por Neurologia foi objetivada hipostesia algica em sela e no bordo lateral do pé direito com reflexo aquiliano hipocinético à esquerda e abolido à direita, sem défice motor. A electromiografia/estudos de condução nervosa dos membros inferiores e a electromiografia do músculo esfíncter anal externo revelaram-se normais. A punção lombar mostrou hiperproteinorráquia (0.93mg/dL), 2 células u/L, sem consumo de glicose e estudo infeccioso negativo (herpes 1/2, VZV, CMV, EBV); sem bandas oligoclonais no LCR. Estudo imune sérico negativo, incluindo anticorpos anti-MOG, NMO, ANA e onconeuronais. Repetiu estudo de RM dirigido ao cone medular, que perante elevada suspeição clínica, manifestou fruste hipsinal em T2/TSE no epicone, de provável natureza inflamatória, sem evidência de lesões no estudo do restante neuroeixo. Decidido iniciar pulsos de metilprednisolona durante 5 dias e corticoterapia oral de manutenção. Perante discreta melhoria dos sintomas, foi possível a desalgaliação. Dado persistência das queixas sensitivas e alteração esfíncteriana, optou-se por adicionar IVIG à corticoterapia oral.

Conclusão: Pequenas lesões no epicone medular podem estar associadas a síndromes do cone incompletos e consequentemente de difícil deteção na ausência de elevada suspeição clínica. Apesar da importância dos métodos complementares de diagnóstico, o exame neurológico constitui ainda o principal alicerce da marcha diagnóstica.

Outros

EP-133 - A FACE OCULTA DO LÚPUS PÉRNEO: NEUROSSARCOIDOSE

Danna Krupka¹; Marta Magriço^{1,2}; Filipa Serrazina¹; Manuel Salavisa¹
1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz – Serviço de Neurologia; 2-Pirmeira autoria partilhada

Introdução: O lúpus pérneo e a doença de Perthes-Jungling representam manifestações cutâneas e músculo-esqueléticas raras da sarcoidose. A afeção do SNC é descrita em estadios

mais avançados destas variantes da doença.

Caso Clínico: Homem de 60 anos, com antecedentes de diabetes mellitus tipo II e ainda sarcoidose com envolvimento exclusivamente cutâneo (Lúpus Périco, 2012) e articular (Perthes-Jungling, 2013), medicado cronicamente com deflazacorte 6 mg. Agravamento clínico com polidipsia e poliúria de novo. Admitido no Serviço de urgência por alteração do estado de consciência, onde foi objetivada hipoglicémia de 40 mg/dL.

Admissão em Unidade de Cuidados Intensivos por choque distributivo refratário. Melhoria clínica após introdução de hidrocortisona em esquema, admitindo-se insuficiência supra-renal, interpretada, inicialmente, como iatrogénica a corticoterapia crónica prévia. Durante o internamento, objetivada poliúria sem estímulo diurético (7-8 L/24h), associado a hipernatremia hipo-osmolar. O doente apresentava-se encefalopático, com limitação bilateral da excursão ocular horizontal e da infraversão do olho esquerdo e compromisso campimétrico bi-temporal. Na suspeita de envolvimento do SNC em doente com sarcoidose com envolvimento cutâneo e articular prévio, prosseguiu-se para o estudo da restante função hormonal, identificando-se hipogonadismo hipogonadotrófico (FSH < 1,0 U/L e LH 1,08 U/L) e ainda défice de hormona de crescimento (IGF1 49,50 ng/mL). RM-CE com administração de gadolínio documentou reforço de sinal do eixo hipotálamo-hipófise/diencefalo e envolvimento leptomeníngeo adjacente. Admitiu-se progressão da sarcoidose ao SNC e iniciou curso de 5 dias de metilprednisolona 1000 mg endovenosa, seguido de prednisolona oral 1 mg/kg/dia e, posteriormente, metotrexato até 20 mg/semana. Verificou-se melhoria clínica progressiva após terapêutica dirigida.

Conclusão: Apesar de incomum, a expressão neurológica de sarcoidose limitada ao compartimento cutâneo-articular comporta um risco elevado de morbidade e mortalidade. O clássico acometimento diencefálico e o desequilíbrio consequente dos eixos hormonais hipotalâmicos pode apresentar-se como falência multiorgânica sistémica e mascarar assim o envolvimento do sistema nervoso central.

Outros

EP-134 - INTOXICAÇÃO A COGUMELOS AMANITA MUSCARIA COMO MIMETIZADOR DE AVC

Joana Barbosa¹; Rui Matos¹; Cristina Rosado Coelho¹
1-Centro Hospitalar de Setúbal

Os isoxazóis neurotóxicos presentes nos cogumelos Amanita Muscaria, têm efeito tanto excitatório como inibitório do SNC, causando alucinações, confusão, agitação, crises epilépticas e potencialmente coma. Existem poucos casos descritos desta intoxicação, pelo que há ainda muito por esclarecer.

Apresentamos uma mulher de 50 anos, trazida ao SU por um quadro de instalação súbita de alteração da linguagem. Ao exame neurológico salienta-se afasia mista com erros de nomeação, pausas anómicadas, défice de compreensão acompanhada de disartria. Pontuava 7 no NIHSS. Registaram-se períodos de confusão, perseveração do discurso e mioclonias assíncronas e politópicas. O estudo analítico, TC e angio-TC de crânio e pescoço foram inocentes. Iniciou terapêutica com fármaco anti-epiléptico sem benefício inicial. Considerou-se a hipótese diagnóstica de AVC isquémico agudo e, na ausência de contraindicações e considerando a janela terapêutica estreita, iniciou alteplase endovenosa. TC de crânio de controlo às 24h foi normal. EEG sem atividade epileptiforme (realizado após

resolução dos sintomas). As 24h de internamento, a doente confessa consumo em doses crescentes de cogumelos amanita muscaria nos 3 dias anteriores ao início do quadro, tendo sido a última toma duas horas antes do início dos sintomas. A doente mostrava amnésia para o dia de admissão. Os défices resolveram em 24h, e a doente teve alta para o domicílio sem alterações ao exame Neurológico.

A relação temporal entre o consumo e início dos sintomas e a investigação negativa é compatível com intoxicação a *amanita muscaria*. Não podemos, contudo excluir um evento vascular isquémico. O doseamento de isoxazol neurotóxicos na urina teria ajudado a confirmar o diagnóstico. Este caso mostra um raro mimetizador do AVC e alerta-nos para o desafio deste diagnóstico diferencial, reforçando a importância de uma anamnese minuciosa junto do doente e familiares.

Outros

EP-135 - ESCURIDÃO INEBRIANTE: QUANDO O ÁLCOOL E O TABACO CEGAM

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Carla Morgado¹; Sofia Marques¹; Sofia Lopes¹; José Nuno Alves¹

1-Hospital de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A neuropatia ótica nutricional e tóxica é causada por lesão do nervo ótico por toxinas e/ou défices vitamínicos. Manifesta-se com perda de acuidade visual bilateral e simétrica, escotoma central/cecocentral e discromatopsia; sendo habitualmente diagnosticada numa fase em que a recuperação já não é possível.

A neuropatia ótica associada ao consumo de álcool e tabaco é um diagnóstico feito após exclusão de outras causas nutricionais ou congénitas.

Caso Clínico: Homem de 54 anos, com hábitos alcoólicos e tabágicos marcados, antecedentes de hiperuricemia, psoríase e doença arterial periférica severa (necessidade de múltiplas intervenções e amputação do membro inferior esquerdo).

Recorreu à consulta de Oftalmologia por queixas de diminuição da acuidade visual binocular com vários meses de evolução, sem dor ocular ou cefaleias. Ao exame foi documentada acuidade visual de 2/10 binocular, escotoma central/paracentral, palidez temporal no fundo ocular bilateralmente e exsudados algodonosos peripapilares no olho esquerdo, atrofia da camada de fibras nervosas da retina temporal, pior à esquerda.

O exame neurológico não apresentava alterações.

O estudo analítico não apresentava aumento de parâmetros inflamatórios, infecciosos ou défices vitamínicos objetiváveis. Realizou RM cerebral que documentou apenas lacuna tálamo-capsular direita, silenciosa clinicamente.

Foi assumido o diagnóstico de neuropatia ótica tóxica, pelo que se optou por iniciar suplementação com ácido fólico e vitaminas do complexo B e recomendar abstinência alcoólica e tabágica. Verificou-se ligeira melhoria da acuidade visual reportada pelo doente, mas não objetivada.

Conclusão: Este caso mostra um doente com uma possível complicação rara do consumo alcoólico e tabágico excessivo, com orientação e diagnóstico tardio, que atrasaram o tratamento e viabilidade de recuperação.

Outros

EP-136 - LESÕES E PATOLOGIAS NEUROLÓGICAS ASSOCIADAS AO DESPORTO

Mariana Pedrosa^{2,3}; Bárbara Martins^{1,2}; Rui Araújo^{1,2}

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

Introdução: A prática desportiva pode resultar em lesões ou doenças do SNC e/ou SNP, que variam de pequenas e transitórias a graves e permanentes. Dado o interesse populacional crescente nesta prática, o seu reconhecimento é importante quer na neurologia, ortopedia e medicina desportiva, como nos cuidados de saúde primários.

Rever as lesões e doenças neurológicas relacionadas com o desporto reportadas na literatura até ao momento.

Metodologia: Revisão sistemática (orientações PRISMA), com pesquisa em duas bases de dados (PubMed e Scopus) por desportos relevantes, selecionados como modalidade olímpica pelo Comité Olímpico Internacional. Encefalopatia traumática crónica e outras doenças neurodegenerativas, como demência e doença do neurónio motor, foram excluídas pela sua fisiopatologia complexa e única.

Resultados: Foram incluídos 292 estudos a incidir sobre 33 desportos diferentes. Lesões de nervo periférico foram as mais frequentemente reportadas; lesões traumáticas foram também extensivamente descritas, incluindo hemorragia cerebral e disseções arteriais cervicocefálicas. Eventos graves não traumáticos, com risco de vida, mostraram ser raros, mas têm sido documentados, por exemplo síndrome de encefalopatia posterior reversível, trombose venosa cerebral e disseções arteriais cerebrais. Algumas condições/disfunções foram predominantemente descritas em desportos específicos, como os “yips” no basebol e golfe, e a “mielopatia do surfista” no surf, ginástica e mais recentemente no golf, levantando a hipótese de uma fisiopatologia comum. O enfarte medular por embolia fibrocartilaginosa foi relatado em vários desportos, possivelmente associados a traumatismos *minor*.

Conclusão: As lesões neurológicas relacionadas com o desporto estão gradualmente a receber maior atenção médica, constituindo uma importante causa de morbilidade e mortalidade entre atletas. Esta revisão pode servir como um guia para os médicos que gerem estas situações desafiantes, com ajuda na implementação de medidas preventivas e de segurança na prática desportiva.

Outros

EP-137 - LENTIFICAÇÃO, DIPARESIA FACIAL, ATAXIA E ARREFLEXIA REVERSÍVEIS: SÍNDROME CARENCIAL, INFLAMATÓRIA OU AMBAS?

Filipa Assis Jacinto¹; Ângelo Fonseca¹; Susana Viana²; Cátia Mateus¹; Miguel Baptista³; Pedro Moniz³; Paula Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano – ULS Matosinhos

Introdução: Os défices vitamínicos são uma causa de doenças neurológicas tratáveis, entre as quais os défices de tiamina

(semivida de 14 a 18 dias). A cirurgia bariátrica (CxB) é uma frequente causa deste défice e pode associar-se a processos imunes e inflamatórios com dano neuronal.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino com 36 anos, recorreu à urgência por quadro de apatia, tonturas, náuseas, perda de expressão facial e desequilíbrio, com cerca de uma semana de evolução, com agravamento progressivo a condicionar dificuldade na marcha e dependência. Tinha antecedentes de CxB (cinco semanas a anteceder o quadro) e de infeção respiratória autolimitada duas semanas antes da admissão. Ao exame neurológico, apresentava lentificação psicomotora, limitação na levoversão, nistagmo horizonte-rotatório na leve e destroversão, diparésia facial, ataxia apendicular bilateral assimétrica e paraparésia proximal arreflexica. Considerando o contexto infeccioso, o quadro clínico e a evolução subaguda colocou-se hipótese de síndrome de Guillain Barré (SGB), mas também de encefalopatia de Wernicke, pelos antecedentes cirúrgicos. O estudo de LCR evidenciou discreta dissociação albumino-citológica. Assim, iniciou tratamento de suplementação com tiamina e imunoglobulinas. O estudo analítico confirmou défice de tiamina e a RM-CE mostrou hipersinal bilateral no tálamo medial. O restante estudo (RM lombossagrada, anticorpos antiangliosídeos e EMG) foi normal. Documentou-se surdez neurossensorial em dia 6 de internamento e um período auto-limitado de disautonomia em dia 13. No *follow-up* dois meses depois, apresentava exame neurológico normal. Mantém tratamento com suplementação vitamínica.

Conclusão: Apresentámos um caso clínico onde ponderamos a diagnóstico de EW em associação a uma SGB. Pretendemos alertar para a possibilidade de rápida depleção de tiamina, num contexto global de aumento da CxB, e para a rara possibilidade de desenvolvimento de disautonomia tardia na SGB. Discutimos ainda a CxB como aparente fator de risco para o desenvolvimento de SGB, tal como descrito na literatura.

Cefaleias

EP-139 - AURA VISUAL PERSISTENTE ISOLADA: MANIFESTAÇÃO INSIDIOSA DE UM CASO DE ENXAQUECA COM AURA VISUAL COMPLICADA

Jorge Miguel Ferreira¹; **Carolina Guerreiro**¹; **Mariam Cazola**²; **Filipe Godinho**¹; **Sara Rosa**³; **José Rosa**¹; **Diana Melancia**⁴
1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Serviço de Neurologia – Clínica Sagrada Esperança – Luanda, Angola; 3-Serviço de Neurorradiologia – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 4-Unidade Cerebrovascular – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: O enfarte migranoso corresponde a um subtipo raro de AVC mais prevalente nos doentes que padecem de enxaqueca com aura, sendo que geralmente se manifesta com aura prolongada. A aura visual sem cefaleia pode corresponder a uma das manifestações de enxaqueca com aura, sendo que quando persiste além de 7 dias se classifica como persistente. Esta forma isolada de apresentação da aura no contexto de um enfarte migranoso é extremamente rara e obriga a um importante diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Sexo masculino, 62 anos de idade, história pessoal de enxaqueca com aura visual desde a adolescência. Observado por queixas visuais isoladas de fosfenos e espectro de fortificação no hemisfério visual esquerdo. As características eram semelhantes à aura visual habitual que por vezes se associava a cefaleia, unilateral, de ocorrência semanal; de atípico

no presente episódio verificavam-se os sintomas visuais que se apresentavam persistentes em vários dias. Na admissão hospitalar realizou TC crânio-encefálica que não documentou alterações agudas. Em ressonância magnética crânio-encefálica com angiografia documentou-se lesão isquémica recente no córtex occipital medial direito associado a vasospasmo ligeiro do segmento P3 da artéria cerebral posterior direita e também artéria calcarina. O ecodoppler dos vasos do pescoço identificou placas ateroscleróticas carotídeas sem repercussão hemodinâmica. Realizou ainda electroencefalograma, eco-Doppler transcraniano, estudo de alterações cardíacas e avaliação laboratorial que foram inocentes. O doente iniciou terapêutica com flunarizina e topiramato com melhoria progressiva do quadro. Na reavaliação clínica aos 3 meses mantinha, no entanto, ainda sintomas visuais positivos de menor intensidade.

Conclusão: Este caso vem trazer um conhecimento adicional sobre a manifestação clínica do enfarte migranoso, sensibilizando para o diagnóstico diferencial de um quadro isolado de aura visual persistente sem cefaleia.

Cefaleias

EP-140 - EFETIVIDADE E SEGURANÇA DO USO DE FREMANEZUMAB NUM HOSPITAL CENTRAL

Ana Luísa Rebelo¹; **Rosário Ferreira**¹; **Manuela Pinto**¹
1-CHUSJ

Introdução: De acordo com a OMS, a enxaqueca é a sexta doença mais prevalente a nível mundial, com forte impacto na qualidade de vida do indivíduo. O fremanezumab é um anticorpo monoclonal humanizado dirigido ao CGRP, aprovado na profilaxia da enxaqueca.

Pretende-se estudar a efetividade e segurança da utilização do fremanezumab.

Métodos: No nosso Centro foi criada uma equipa multidisciplinar que criou um protocolo de monitorização. A avaliação ocorria no momento de *baseline*, ao fim de 3 meses de tratamento e se aplicável ao fim de 6,9,12 e 15 meses. Como critérios de inclusão, o doente tinha de apresentar enxaqueca com frequência de pelo menos 4 dias de enxaqueca por mês e 3 ou mais falências terapêuticas prévias. Para analisar a efetividade e segurança realizou-se um estudo retrospectivo (11/2021-03/2023).

Resultados: Foram incluídos 121 doentes (92% do género feminino) com uma média de idades de 42 anos (18-74 anos). Relativamente às terapêuticas prévias, constatou-se que o fármaco mais utilizado era o topiramato (85,95%), seguindo-se a amitriptilina (76,86%) e o propranolol (71,07%). Todavia se analisarmos a classe mais utilizada destacam-se os antidepressivos (35%) e só depois os antiepiléticos (27%) e beta-bloqueadores (17%). A análise da efetividade aos 3 meses de tratamento mostrou que 82,64% tiveram benefício com a terapêutica em curso (decréscimo da média de episódios de enxaqueca e do HIT-6) tendo-a mantido por, pelo menos, mais 3 meses. Relativamente aos efeitos indesejáveis observados, os mais frequentes foram as reações no local de injeção e as alterações gastrointestinais. Nenhuma destas situações motivou descontinuação do tratamento.

Conclusão: O *Fremanezumab* mostrou-se seguro e efetivo, mas são necessários mais estudos para conseguirmos caracterizar o perfil da nossa população a longo prazo. A maioria dos doentes fez pelo menos 6 meses de tratamento, o que nos permitiu simplificar o protocolo inicialmente instituído.

Cefaleias

EP-141 - HAVERÁ DIFERENÇAS ENTRE DOENTES COM CEFALEIA NUMULAR UNIFOCAE E OS QUE EVOLUEM PARA CEFALEIA NUMULAR BIFOCAE?

Danna Krupka¹; Miguel Serôdio¹; Gonçalo Cabral¹

1-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz, Serviço de Neurologia

Introdução: A cefaleia numular é uma cefaleia primária focal circular ou elíptica, geralmente única. Contudo, existem poucas descrições de cefaleia numular multifocal, desconhecendo-se até à data quais os fatores que podem contribuir para o seu aparecimento.

Caracterização clínico-demográfica de doentes com diagnóstico de cefaleia numular unifocal e doentes que desenvolveram uma segunda área de dor. Verificar eventual presença de diferenças entre os 2 subgrupos, na altura em que a cefaleia era exclusivamente unifocal.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes diagnosticados com cefaleia numular unifocal (grupo 1) ou bifocal (grupo 2), seguidos na Consulta de Cefaleias do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. A correlação estatística foi estudada através dos testes de “qui-quadrado” e Mann-Whitney.

Resultados: No total foram incluídos 23 doentes: grupo 1 (n=12), 75% do sexo feminino, com idade média do início da cefaleia aos 49,7 anos (18-71 anos), 50% com dor contínua, 33% com sintomas sensitivos e 58% com curso crónico; grupo 2 (n=11), 64% do sexo feminino, com idade média do início da cefaleia aos 47,2 anos (28-65 anos), com a primeira dor a apresentar-se em 33% de forma contínua, 45% com sintomas sensitivos acompanhantes e 55% com curso crónico. No grupo 2 o aparecimento entre a primeira e a segunda área de dor foi em média de 20,5 meses (1-96 meses). Entre estes dois grupos não se verificaram diferenças com significado estatístico em relação às características demográficas, clínicas ou à resposta ao tratamento. Porém, os doentes com cefaleia bifocal apresentaram taxas de remissão da primeira área de dor maiores ($p=0,02$).

Conclusão: Na nossa amostra os doentes com cefaleia bifocal apresentaram taxas de remissão mais frequentes da primeira área de dor. Contudo, estudos de coortes maiores serão necessários para uma melhor descrição desta entidade, bem como caracterizar potenciais fatores preditores do aparecimento de multifocalidade no futuro.

Cefaleias

EP-142 - COMPARAÇÃO DA EFICÁCIA E SEGURANÇA DO ERENUMAB E FREMANEZUMAB DURANTE OS PRIMEIROS 12 MESES

Gonçalo Cabral¹; Miguel Serôdio¹; Bárbara Rodrigues¹; André Caetano^{1,2}; Miguel Viana Baptista^{1,2}

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: Com a introdução de anticorpos monoclonais (mAbs) que antagonizam o peptídeo relacionado ao gene da calcitonina (anti-CGRP) ou o receptor (anti-CGRPR), tem-se as-

sistido a uma revolução terapêutica da enxaqueca, não existindo evidente superioridade em relação à eficácia e segurança entre os diferentes fármacos desta classe.

Comparação da eficácia e segurança de mAbs (erenumab 70 mg mensal versus fremanezumab 225 mg mensal) durante um período de 12 meses (3 e 12 meses).

Metodologia: Análise observacional retrospectiva de doentes com enxaqueca episódica ou crónica tratados com erenumab e fremanezumab entre 04/2021-04/2023. A correlação estatística foi estudada através de testes não paramétricos.

Resultados: No total foram incluídos 36 doentes: 90% do sexo feminino; idade média 45 anos (26-68 anos); 53% com enxaqueca crónica, número médio de preventivos orais pré-mAb: 4; número médio de dias de cefaleia/mês: 16 dias; 49% com cefaleia por uso excessivo medicamentoso concomitante. Dezesete (47%) iniciaram erenumab 70 mg/mês e 19 (53%) fremanezumab 225 mg/mês, não se verificando diferenças com significado estatístico entre as características demográficas, clínicas ou em relação ao tratamento no baseline. A taxa de resposta ao tratamento (redução número dias de cefaleia/mês $\geq 50\%$) aos 3 meses foi de 65% vs 58% e aos 12 meses de 43% vs 33% (erenumab versus fremanezumab), não se verificando diferenças significativas entre os 2 grupos. Também não existiram diferenças com significado estatístico em relação ao número médio de dias de abortivos consumidos por mês, percentagem de uso medicamento ou na escala de avaliação subjetiva (escala PGIC) aos 3 ou 12 meses. Somente 3 doentes relataram efeitos adversos *minor*, não atingindo relevância estatística entre os 2 mAbs.

Conclusão: Na nossa amostra verificou-se uma eficácia e segurança sobreponível entre os doentes a realizar erenumab ou fremanezumab, espelhando o que se tem assistido nos estudos clínicos ou de vida real de maiores dimensões.

Cefaleias

EP-143 - SÍNDROME DE TOLOSA-HUNT: UMA CAUSA RARA DE OFTALMOPRESIA

Mariam Cazola^{1,2}; Carolina Guerreiro¹; Jorge Ferreira¹; Carolina Gavancho¹; João Adilson Gama Ricardo^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal.; 2-Serviço de Neurologia, Clínica Sagrada Esperança, Luanda, Angola.; 3-Departamento de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade Agostinho Neto, Luanda, Angola

Introdução: A síndrome de Tolosa-Hunt (STH) é uma condição rara e benigna, caracterizada por dor retro-orbitaria unilateral que se associa ao desenvolvimento de oftalmoplegia dolorosa ipsilateral, podendo afetar qualquer nervo oculomotor. É causada por um processo inflamatório idiopático do seio cavernoso, que cursa habitualmente com excelente resposta à corticoterapia.

Caso Clínico: Sexo masculino, melanodérmico de 38 anos, sem antecedentes médicos conhecidos, observado em consulta de Neurologia por dor retro-orbitaria unilateral esquerda de instalação progressiva, de carácter pulsátil e associada a cefaleia ipsilateral, sem resposta satisfatória à analgesia. Dez dias depois, instala-se quadro de diplopia binocular horizontal em todas as posições do olhar, com agravamento na dextroversão e ptose palpebral esquerda. Na avaliação inicial, identificada ptose incompleta do olho esquerdo, não realizava adução, infraversão, superversão, limitação na abdução, sugestivo de oftalmoparesia complexa, com pupila esquerda hiporreativa. A RM-CE e órbitas mostrou assimetria dos seios cavernosos, apresentando à esquerda massa sugestiva de processo granu-

lomatoso. Estudos metabólico, auto-imune e neoplásico sem alterações. Pelos critérios da ICHD-3 estabeleceu-se o diagnóstico de STH. Instituída terapêutica com corticosteróides, que resultou numa melhoria significativa logo após 24 horas, com remissão completa das queixas álgicas e da diplopia em 3 dias. Cerca de 3 meses depois, o doente manteve-se assintomático e sem alterações na reavaliação por RM-CE.

Conclusão: A STH é uma condição rara que responde excepcionalmente bem à corticoterapia. A sua identificação precoce é importante pela necessidade de exclusão dos diagnósticos diferenciais concorrentes e por forma a diminuir o risco de oftalmoparésia sequelar. Realça-se também a importância de uma reavaliação clínico-imagiológica após a terapêutica.

Cefaleias

EP-144 - TRATAMENTO DA ENXAQUECA REFRAATÁRIA COM ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTICGRP: A EXPERIÊNCIA DE 2 ANOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Fernandes¹; Sofia Malheiro¹; Inês Laranjinha¹; Carlos Andrade¹
1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

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.

Avaliar a resposta ao tratamento com anticorpos monoclonais antiCGRP em doentes com enxaqueca refratária.

Metodologia: Foi analisada a base de dados prospetiva dos doentes com enxaqueca refratária tratados com fármacos antiCGRP entre abril 2021 e maio de 2023 no Centro Hospitalar Universitário de Santo António, aos 0, 3, 6 e 12 meses de tratamento.

Resultados: Dos 107 doentes, 98 eram do sexo feminino, com idade média de 47,4±10,1 anos, média de 3,6±1,3 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 16,0 (12,0-29,0) vs 10,0 (5,0-18,0), número de dias com enxaqueca 13,0 (9,0-18,0) vs 7,0 (4,0-11,8), dias com consumo de analgésicos 10,0 (0,0-18,0) vs 5,0 (0,0-10,0), dias com consumo de triptanos 11,0 (6,0-15,0) vs 5,0 (1,0-9,0), intensidade máxima de dor 10,0 (8,0-10,0) vs 7,5 (6,0-10,0) e total na escala HIT 66,0 (64,0-69,3) vs 60,0 (52,0-65,0), com significância estatística ($p<0,05$) e manutenção deste benefício aos 6 e 12 meses. Nos doentes avaliados, 23 (21,5%) reportaram efeitos adversos, nomeadamente 13 obstipação, 1 hipertensão arterial, 3 efeitos locais e 6 outros. Os antiCGRP foram suspensos em 25 doentes: em 18 por ausência de resposta significativa, em 3 por resposta subótima com o primeiro, em 3 por efeitos adversos e em 1 caso por perda de *follow-up*.

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.

Cefaleias

EP-145 - NEUROPATIA TRIGEMINAL COM LESÃO ISOLADA PROTUBERANCIAL: UMA SEQUÊNCIA DE EVENTOS APÓS INFEÇÃO A HERPES LABIAL

Sofia Ferrão Malheiro¹; Ana Isabel Almeida²; Manuel Correia¹; Cláudia Pereira²; Diogo Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução: Estão descritos casos raros de neuropatia do trigémio secundária a infeções pelo herpes vírus simplex. Apresentamos um caso de neuropatia do trigémio com provável relação etiológica com herpes labial e tradução imagiológica em ressonância magnética cerebral (RM-CE).

Caso Clínico: Homem, 56 anos, com antecedentes de herpes labial, apresentou instalação subaguda de alteração sensitiva na região labial esquerda e posterior progressão para a hemiface esquerda, associada a vesículas herpéticas no hemicanho labial superior esquerdo.

Negava episódios neurológicos prévios ou queixas sistémicas, incluindo perda de peso, febre, artralgias, olho vermelho, xerostomia/xeroftalmia e úlceras orais/genitais.

Avaliado em consulta de Neurologia, sem alterações objetivas ao exame neurológico.

Após 5 dias, realizou RM-CE, que mostrou hipersinal T2 na vertente posterolateral da ponte/pedúnculo cerebeloso médio esquerdos com captação homogénea de contraste, sem outras alterações. Estudo analítico, incluindo imunológico sistémico, anti-AQP4/MOG e serologias de Borrelia, sífilis, VIH, Epstein-Barr, herpes zoster, negativo. LCR com proteínas 0,36, 1 leucócito e índice de IgG e kappa normais.

Evolução na semana seguinte com dor tipo pressão e episódios de choque elétrico na região de V3 esquerdo. Proposto tratamento sintomático com pregabalina (50 + 50 mg), com resolução da sintomatologia ao final de 4 dias. Repetiu RM-CE, que mostrou hipersinal T2 sobreponível mas tradução de novo em T1 e menor captação de contraste.

Tendo em consideração a ausência de outros sinais/sintomas, normalidade do estudo etiológico e coincidência temporal com episódio de herpes labial, propomos como mecanismo etiológico mais provável uma neuropatia trigeminal secundária a reativação viral do vírus herpes *simplex* no gânglio do trigémio, com migração transaxonal ao longo do trajeto do nervo até ao núcleo/trato trigeminais.

Conclusão: No presente caso, pretendemos chamar a atenção para uma etiologia rara de neuropatia do trigémio. O doente manterá seguimento em consulta de Neurologia, com vigilância de novos episódios neurológicos.

Cefaleias

EP-146 - O TRATAMENTO COM FREMANEZUMAB EM DOENTES COM ENXAQUECA PODE MELHORAR A QUALIDADE DO SONO?

Rita Cagigal¹; Ângelo Fonseca²; Bárbara Martins³; Catarina Fernandes⁴; Sofia Casanova¹; Miguel Miranda⁵; Henrique Delgado⁶; Filipe Palavra⁴; Elsa Parreira⁷

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/

Espinho; 2-Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local de Matosinhos; 3-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais; 6-Serviço de Neurologia, Hospital das Forças Armadas, Polo de Lisboa; 7-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Doentes com enxaqueca frequentemente reportam má qualidade de sono. A alteração dos padrões de sono constitui um conhecido desencadeante para crises de enxaqueca, contribuindo para a sua cronificação.

O CGRP (*calcitonin gene-related peptide*) está envolvido na patologia da crise aguda de enxaqueca; postula-se que este poderá ter um papel na regulação do sono. Portanto, é plausível questionar se o tratamento com anticorpos anti-CGRP pode melhorar a qualidade do sono nos doentes com enxaqueca.

O objetivo foi observar se o tratamento com fremanezumab (anticorpo anti-CGRP) melhora a qualidade do sono em doentes com enxaqueca.

Metodologia: Estudo observacional, longitudinal, prospectivo e multicêntrico, que incluiu doentes com enxaqueca, a iniciar tratamento com fremanezumab. Foram colhidos dados demográficos e clínicos, recolha do calendário de cefaleias e aplicados questionários PSQI (*Pittsburgh Sleep Quality Index*) e ESS (*Epworth Sleepiness Scale*) antes do início do tratamento (T0) e aos 3 meses (T1).

Análise descritiva e comparativa, utilizando testes Wilcoxon e qui-quadrado, quando aplicáveis.

Resultados: Foram incluídos 22 doentes, com idade média de 45 anos (DP=9,45); 86,4% sexo feminino; enxaqueca crónica em 68,2%.

Diagnóstico de patologia do sono em 27,2% (22,7% insónia, 4,5% SAOS) e 31,8% sob medicação para o sono; 13,1% sem outro tratamento preventivo, restantes sob 1-3 preventivos.

O tratamento foi considerado eficaz em 90,9% dos doentes.

Verificou-se diferença estatisticamente significativa na pontuação do PSQI antes e após ter sido iniciado tratamento com anti-CGRP ($Z=12$, $p < 0,01$), o que não se verificou na pontuação do ESS ($Z=83$, $p=0,627$). A melhoria na pontuação PSQI não se correlacionou com uma resposta eficaz ao tratamento ($p = 0,519$).

Conclusão: Verificou-se melhoria na qualidade subjetiva do sono nos doentes que começaram tratamento com fremanezumab. Tratando-se ainda de uma amostra pequena, serão importantes estudos com amostras maiores e com maior tempo de seguimento.

Cefaleias

EP-147 - SÍNDROME TRÓFICA DO TRIGÉMEO: UMA ENTIDADE RARA E DESAFIADORA

Elaine Aires¹; Alexandra Azevedo²; Carlos Andrade¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Serviço de Dermatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A síndrome trófica do trigémeo (STT) é uma rara e complexa entidade clínica caracterizada por uma tríade clínica: anestesia, parestesias e úlceras cutâneas indolores na distribuição dos dermatomas do nervo trigémeo. É resultante de comportamentos repetitivos de automanipulação, subsequentes a lesões centrais ou periféricas desse nervo. A ablação cirúrgica é a principal causa, surgindo também em contextos como acidente vascular cerebral (síndrome de Wallenberg), in-

feções locais, neoplasias ou perturbações psiquiátricas

Caso Clínico: Mulher de 83 anos com histórico de neuralgia do trigémeo à direita, submetida a radiocirurgia em setembro de 2020, que resultou em hipoestesia nas divisões V1 (oftálmica) e V2 (maxilar) do nervo trigémeo, com resolução das crises de dor. De relevo, e em paralelo, observou-se uma deterioração cognitiva progressiva, de predomínio mnésico, compatível com doença de Alzheimer.

Desde maio de 2021, a doente manifestou uma necessidade incontrolável de manipular o couro cabeludo, o que levou ao surgimento de úlceras na região frontoparietal direita. Foi submetida a biópsia cutânea cujo resultado foi compatível com lesões traumáticas (sem evidência de patologia dermatológica primária).

O diagnóstico de STT foi apoiado pela localização das lesões nas divisões do nervo trigémeo com hipoestesia significativa concomitante, compatível com a região submetida à intervenção cirúrgica.

Apesar do tratamento com fármacos neurolépticos e antidepressivos, não houve melhoria significativa. De igual forma, medidas não farmacológicas (como luvas) também não foram eficazes, sendo relevante o papel da deterioração cognitiva da doente na manutenção do quadro.

Conclusão: A STT é uma condição rara, com resposta terapêutica geralmente insatisfatória. O diagnóstico baseia-se principalmente na avaliação clínica, destacando-se a importância do conhecimento e suspeita clínica precoce dessa entidade, permitindo diagnóstico precoce e implementação de medidas que melhorem o prognóstico da doença.

Cefaleias

EP-148 - BLOQUEIO GÂNGLIO ESFENOPALATINO EM CEFALÉIAS PÓS-PUNÇÃO DE DURA DECORRENTES DE PROCEDIMENTOS ANESTÉSICOS

Mariana Alves Vargas¹; Sara Lima¹; André Costa¹; Delilah Gonçalves²; Cristina Peixoto Soares²; Ana Graça Velon¹; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Anestesiologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As cefaleias pós-punção de dura são uma complicação frequente dos procedimentos anestésicos espinhais ou epidurais. A eficácia dos bloqueios do gânglio esfenopalatino (BSG) nos casos refratários tem vindo a ser cada vez mais descrita, constituindo uma opção terapêutica minimamente invasiva, com poucos efeitos adversos. Pretendemos aferir a resposta ao BSG em doentes com cefaleia pós-punção de dura após procedimentos anestésicos.

Metodologia: Doentes identificados retrospectivamente de 01/01/2019 e 31/12/2022. Os dados foram obtidos através da consulta dos registos clínicos. Resposta à terapêutica classificada como remissão, melhoria parcial sem controlo com medidas não invasivas e ausência de resposta.

Resultados: Incluímos 20 doentes. Média de idades: 36+-9 anos sexo feminino 95%. Todos os doentes efetuaram inicialmente analgesia IV e repouso. Quatro (20%) doentes efetuaram perfusão de cafeína sem resposta.

O bloqueio do gânglio esfenopalatino resultou em remissão da cefaleia em 11(55%); melhoria parcial em 6(30%) e ausência de resposta em 3(15%).

Foi realizado um 2ºBSE em 4 com remissão da cefaleia em 3 (75%). Quatro (20%) doentes efetuaram blood-patch (1 após 2ºBSG) remissão da cefaleia em todos.

Conclusão: O *blood-patch* epidural é o *gold-standard* para a terapêutica das cefaleias pós-punção de dura refratárias a medidas não invasivas, com eficácia de 68%-90%. Apresenta risco de complicações nomeadamente HSD, infeções e dor radicular tardia. Eficácia do BSG na nossa amostra semelhante à descrita na literatura e é uma alternativa na abordagem inicial destes doentes, por ser minimamente invasivo e apresentar poucos efeitos adversos.

Cefaleias

EP-149 - SÍNDROME DE HIPOVOLEMIA INTRACRANIANA ESPONTÂNEA: OS SEUS DESAFIOS E COMPLICAÇÕES

Sara Gomes¹; Luís Rufo Costa²; Andreia Ferreira¹; Joana Pinto¹; José Nuno Alves¹; Célia Machado¹

1-Hospital de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A síndrome de hipovolemia intracraniana espontânea apresenta-se com cefaleia em ortostatismo. O seu diagnóstico pressupõe a exclusão de outras causas e é apoiado por alterações imagiológicas específicas. O tratamento é conservador, mas pode ser necessário efetuar *blood patch*. Uma das complicações possíveis associadas a esta síndrome é o enfarte cerebral pelo fenómeno de *sagging*, raramente reportado.

Caso Clínico: Mulher de 73 anos, com antecedentes de diabetes *mellitus* tipo 2, dislipidemia e depressão, sem história recente de abordagem do neuroeixo ou traumatismo.

Recorreu ao serviço de urgência por quadro de cefaleia bifrontal, em peso, com agravamento progressivo com 2 dias de evolução, associada a náuseas e vômitos, que aliviava com o decúbito, mas sem resposta à analgesia. Ao exame neurológico apresentava-se sonolenta e desorientada, sem outras alterações. Realizou TC de crânio, que demonstrou hematomas subdurais bi-hemisféricos e redução difusa da amplitude das vias de circulação do LCR. Cumpriu tratamento conservador inicialmente.

Ao quarto dia de internamento apresentou agravamento clínico com deterioração do estado de consciência que obrigou a intubação orotraqueal e admissão em unidade de cuidados intensivos. O controlo imagiológico não revelou alterações *de novo* e a RM do neuroeixo não evidenciou presença de fístula dural. Foi realizado *blood patch*, com melhoria progressiva do estado clínico.

Durante a reavaliação no internamento, foi objetivada paresia completa do III par direito. O novo estudo por RM mostrou lesão com restrição à difusão em topografia mesencefálica direita.

Conclusão: Este caso relata uma complicação extremamente rara de uma entidade já de si não muito frequente. Não podendo excluir que o evento esteja relacionado com doença ateromatosa de pequenos vasos, acreditamos que a lesão isquémica tenha resultado das alterações estruturais causadas pelo estiramento anatómico resultante da hipotensão de LCR. Apesar da boa resposta ao *blood patch*, a paresia do oculomotor persistiu durante o seguimento.

Cefaleias

EP-150 - FLARE DE ARTRITE REUMATÓIDE APÓS TRATAMENTO COM FREMANEZUMAB

Pedro Almeida¹; Taciana Videira²; Ana Luísa Rocha¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Evidência recente tem demonstrado que o CGRP, sendo preponderante na fisiologia da enxaqueca, tem também um papel nos processos inflamatórios sistémicos. Assim, não é de surpreender que tratamentos com alvo nesta via possam levar à desregulação destes mesmos processos. O presente caso relata um flare de artrite reumatóide após o início de tratamento com fremanezumab.

Caso Clínico: Uma mulher de 55 anos com enxaqueca crónica foi proposta para tratamento com fremanezumab por não controlo adequado da sua enxaqueca após 4 terapêuticas preventivas. Na consulta de reavaliação 3 meses após o início do tratamento, a doente referiu melhoria significativa da enxaqueca (menos dias de cefaleia por mês e menor intensidade da dor), contudo referiu *de novo* queixas de dores osteoarticulares ao nível dos cotovelos e joelhos e edema dos membros inferiores, coincidentes com o início do fremanezumab. Na sequência destas queixas, a doente foi observada em consulta de Reumatologia, tendo sido levantada a suspeita de artrite secundária ao tratamento biológico. Do estudo analítico realizado ressaltava-se velocidade de sedimentação, C3, C4 aumentados; anti-CCP positivo; fator reumatóide, ANA e anti-dsDNA negativos. Atendendo a estes resultados, foi colocada a hipótese de artrite reumatóide *de novo* com possível flare despoletado pelo tratamento biológico, considerando a relação temporal entre o início do tratamento e o início das queixas osteoarticulares. Dado evidente benefício do tratamento e ausência de evidência do quadro artrítico ser diretamente causado pelo mesmo, após discussão multidisciplinar e de acordo com a vontade da doente, optou-se por continuar o tratamento.

Conclusão: O papel imunomodulador sistémico do CGRP tem vindo a ser cada vez mais reconhecido, havendo já alguns casos descritos entre a utilização dos novos fármacos e o surgimento de artrites *de novo*/flares de doenças inflamatórias pré-existentes. O presente caso pretende alertar para a necessidade de estar atento a sintomatologia *de novo*.

Cefaleias

EP-151 - CEFALIAS POR HIPOTENSÃO DO LCR PÓS-PL QUE MOTIVARAM IDA AO SERVIÇO DE URGÊNCIA: CASUÍSTICA DO HOSPITAL DE DIA DE NEUROLOGIA

Mariana Alves Vargas¹; André Costa¹; Catarina Borges¹; Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Ana Graça Velon¹; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As cefaleias por hipotensão de LCR são uma complicação das punções lombares cuja frequência varia entre 2-40%. Em regime de internamento associam-se a maior duração da estadia hospitalar e ao aumento dos recursos ao SU após alta. A literatura é escassa relativamente à utilização dos cuidados de saúde quando este procedimento é realizado em ambulatório.

O objetivo foi analisar os doentes que realizaram PL no Hospital de Dia de Neurologia que recorreram ao SU por cefaleia por hipotensão de LCR.

Metodologia: Estudo retrospectivo de 01/01/2020 a 31/03/2023. Identificámos os doentes que realizaram PL através dos registos clínicos.

Resultados: Realizadas 478 punções lombares a 420 doentes. 3% dos doentes recorreram ao SU por cefaleias com características de hipotensão do LCR. Idades mediana[intervalo inter-quartis: 45[33-49] anos, sexo feminino 73%, IMC: 25[22-

27]. Agulha de 19 g em todos; procedimento traumático em 20%. Tempo instalação PL-cefaleia: 2[2-2] dias; tempo instalação cefaleia-SU: 3[2-4] dias. Medidas em ambulatório: analgesia 66%; repouso no leito em; reforço do consumo de cafeína apenas em 20%. Nenhum dos doentes recorreu aos cuidados de saúde primários previamente à ida ao SU.

No SU todos os doentes efetuaram analgesia IV com remissão em 73%, prosseguiu-se nos restantes casos para perfusão de cafeína com resolução da cefaleia em 75% desses.

Apenas um caso foi refratário à terapêutica IV, tendo realizado 2 bloqueios sucessivos de gânglio esfenopalatino sem qualquer resposta, com melhoria apenas após *blood-patch* epidural.

Conclusão: Um número reduzido de doentes recorreu ao SU por queixas de cefaleia pós-PL, na maioria dos casos este recurso foi precoce e não existiu cumprimento das medidas terapêuticas sugeridas. Verificou-se uma boa resposta às medidas terapêuticas IV.

Os nossos dados reforçam a importância da adesão às medidas preventivas e a necessidade da promoção destas junto dos doentes.

Cefaleias

EP-152 - PNEUMOCÉFALO E CEFALeia APÓS O PARTO

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Renato Oliveira¹; Raquel Gil-Gouveia¹
1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: As cefaleias no período pós-parto podem ser subvalorizadas atendendo ao contexto físico e hormonal da puerpera. As de causa secundária mais frequentes são as cefaleias pós-epidural, para as quais a terapêutica é sintomática.

Caso Clínico: Uma mulher de 31 anos, G2P0, grávida de 39 semanas, recorreu a serviço de urgência hospitalar por rotura prematura de membranas. O parto foi distócico (ventosa) com perdas hemáticas moderadas após profilaxia antibiótica e analgesia sequencial (epidural e subaracnoideia). A esta seguiram-se queixas de cefaleia súbita, com persistência, adquirindo padrão de agravamento ortostático, suores e lipotímias frequentes. 48 horas depois a doente teve crise epilética tónico-clónica bilateral isolada. A investigação revelou anemia (Hb 6.9), pneumocéfalo depositado nos cornos temporais e frontais dos ventrículos laterais e cavernoma frontal direito com 9 mm de maior eixo, sem edema, hemorragia peri-lesional, sinais de hidrocefalia ou hipotensão lícórica (angio-TC e RM-CE em decúbito). O EEG revelou atividade epileptiforme bifrontal e a doente foi tratada com hidratação, suplementação (ferro) e anti-epilético (levetiracetam), sem recorrência dos sintomas (incluindo cefaleia). TC e EEGs 48h depois revelaram reabsorção do pneumocéfalo, cavernoma sobreponível e diminuição dos paroxismos.

Conclusão: O pneumocéfalo pode raramente surgir em situações de manipulação do sistema nervoso central e acompanhar a diminuição da pressão intracraniana sem alterar fundamentalmente as características da cefaleia, bem como baixar o limiar epilético quando acrescido a lesões estruturais do cérebro (cavernoma) ou outros fatores metabólicos/hemodinâmicos (período pós-parto, anemia). Para a evolução da clínica pode ter contribuído também a renovação da produção de LCR, com aumento das características irritativas das lesões intra-axiais, ou uma epilepsia inaugural no pós-parto. Apesar da punção dural ser frequentemente e isoladamente causa de cefaleias nesta população, a ocorrência doutros fenómenos atípicos (cefaleia súbita inicial e convulsão) deve alertar o clínico para outras complicações do procedimento, podendo ser necessários exames de imagem.

Cefaleias

EP-153 - CEFALeia E ZUMBIDO UNILATERAL NUM JOVEM: A PROPÓSITO DE UM ASTROCITOMA DE BAIXO GRAU

Bruna Rodrigues Barbosa¹; Andreia Meseiro¹; Inês De Gouveia Bonito¹; Ana Paula Pona¹; Laurinda Pereira¹; Teresinha Pontes¹; Martinho Fernandes¹

1-Centro Hospitalar Barreiro Montijo

Introdução: Os astrocitomas são os gliomas mais frequentes, correspondendo a cerca de metade de todos os tumores primários do encéfalo e medula espinhal. Os astrocitomas de baixo grau, correspondem a cerca de 10% dos astrocitomas. Os sintomas variam consoante a localização do tumor podendo incluir qualquer um dos seguintes: cefaleias persistentes, convulsões, diplopia, visão enevoada, vômitos, anorexia não seletiva, alterações do humor, da personalidade ou do raciocínio, entre outros.

Caso Clínico: Homem de 31 anos, previamente saudável, autónomo, com antecedentes pessoais irrelevantes. Recorreu ao Hospital por cefaleia, náuseas, vômitos biliosos, mialgias, febre com temperatura de 38°C com 3 dias de evolução. Automedicou-se com analgésicos, ibuprofeno e zolmitriptano (medicação da mãe) sem efeito. Negou contexto epidemiológico ou viagens recentes. Negou queixas gastro-intestinais ou outras. Durante o internamento, manteve cefaleias frontais bilaterais com maior incidência à direita que agravavam com os movimentos acompanhadas de acúfeno contínuo unilateral à direita. Internou-se para estudo etiológico e vigilância. TC detetou lesão intra-axial hipodensa cortico-subcortical frontal média direita, de etiologia imprecisa, sugerindo-se avaliação complementar por RM para melhor caracterização (lesão isquémica? lesão infiltrativa? cerebrite?). Admite-se a presença de lesão cortico-subcortical fronto-basal direita. Realizou-se punção lombar com saída de líquido cristal de rocha, sem aumento da pressão, assumiu-se quadro de meningite aguda por enterovírus por presença do mesmo no líquido. A RM revelou área lesional cortico-subcortical frontal superior direita, com contornos imprecisos, configuração grosseiramente nodular, com distorção parenquimatosa, nomeadamente com apagamento sulcogiral. Após discussão com a Neurologia e face às características imagiológicas assumiu-se provável lesão atípica primária do SNC em contexto de astrocitoma de baixo grau, tendo indicação para ressecção cirúrgica e bom prognóstico associado.

Conclusão: A entidade relatada neste caso clínico é tipicamente de crescimento lento e pode não necessitar de tratamento no momento do diagnóstico. Contudo, estes tumores podem evoluir para graus de maior malignidade, com um pior prognóstico associado

Patologia do Sono

EP-154 - SÍNDROME DO AVANÇO DAS FASES DO SONO ESPORÁDICA RELACIONADA COM POLIMORFISMOS DOS GENES PER2 E CSNK1D

Miguel Miranda¹; Giulia Pisanò²; Flavia Palombo³; Marijke Gordijn⁴; Chiara La Morgia³; Fabio Pizza³; Giuseppe Plazzi³

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Portugal; 2-Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Modena, Itália; 3-IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bolonha, Itália; 4-Department of Chronobiology, University of Groningen, Groningen, Holanda

Introdução: O sistema circadiano é controlado por mecanismos de *feedback* positivos e negativos que envolvem fosfoproteínas resultantes da transcrição e tradução de CLOCK genes. Polimorfismos no gene *PER3* têm sido associados quer a um cronótipo matutino quer à síndrome do atraso das fases do sono, enquanto mutações de perda de função no gene *PER2* têm sido associadas a uma forma autossômica dominante da síndrome do avanço das fases do sono (SAFS).

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma menina de 4 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, referenciada à consulta de Medicina do Sono por suspeita de SAFS com sonolência diurna com incapacidade de permanecer acordada na escola e impacto no horário das refeições (com necessidade de antecipação da hora de jantar). Desde os 9 meses de idade, a menina adormecia entre as 17h00min-19h00min, acordando às 4h30-5h00min, padrão que foi confirmado através de registo por actigrafia de 7 dias. Em regime de internamento, realizou uma RM cranioencefalica sem achados patológicos; um estudo por videopolisonografia de 96h que confirmou o padrão de SAFS e excluiu outras copatologias do sono; uma curva de melatonina de 24 horas com DLMO às 16h42min e um painel genético por exoma que identificou duas variantes de significado incerto em heterozigotia (c.2950C>T_p.Arg984Cys no gene *PER2* e c.538G>A_p.Ala180Thr no gene *CSNK1D*), congruentes com mutações de perda de função dos genes através de análise bioinformática. Após diagnóstico, a menina iniciou fototerapia diária (30 minutos), resultando num atraso do período de sono em 1 hora e meia. Em consulta de reavaliação, foi iniciada terapêutica combinada com melatonina de libertação prolongada (1mg) ao deitar.

Conclusão: Apresentamos o primeiro caso disponível na literatura de SAFS esporádico associado a polimorfismos dos CLOCK genes, ilustrando a complexa e intrínseca interação entre as perturbações do ciclo sono-vigília e a disfunção destes genes.

Patologia do Sono

EP-156 - O SEXO INTERESSA NA NARCOLEPSIA? IMPACTO NO DIAGNÓSTICO, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E POLISSONOGRÁFICAS EM DOENTES COM NARCOLEPSIA TIPO 1

Inês V. Carvalho¹; Tomás Garcia²; Joaquim Moita³; Isabel Luzeiro^{1,3,4}; Ana Catarina Brás^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-EstSC, Instituto Politécnico de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A influência do sexo em patologias do sono como a síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) e a síndrome das pernas inquietas já foi descrita. Contudo, o impacto na narcolepsia tipo 1 encontra-se pouco esclarecido.

O objetivo foi avaliar o impacto do sexo no diagnóstico, manifestações clínicas, laboratoriais, polissonográficas, comorbilidades e terapêutica em doentes com narcolepsia tipo 1.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo unicêntrico com inclusão de doentes com diagnóstico de narcolepsia tipo 1. Todos realizaram polissonografia e Teste de Latências Múltiplas do Sono (TLMS).

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, 53,8% do sexo feminino. A idade de início dos sintomas (11,7±5,9[4-26]anos), intervalo

até ao diagnóstico e frequência dos sintomas (sonolência diurna, cataplexia, fragmentação e paralisia do sono, alucinações hipnagógicas/hipnopômicas) foi semelhante entre sexos. As mulheres reportaram um número superior de sesta (1,8 vs 0,5) de duração total semelhante aos homens e igualmente rejuvenescedoras. Apesar da frequência semelhante de episódios de ingestão alimentar compulsiva, o índice de massa corporal (IMC) foi superior nos homens (30,2 vs 26,2). O sexo não influenciou o doseamento de hipocretina no LCR (normal em apenas 1 doente). O índice de apneias-hipopneias foi superior nos homens (15,1 vs 1,9); latência, tempo total e eficácia do sono, latência do REM e índice de microdespertares não diferiram. No TLMS, a latência do sono, latência do REM e número de *sleep onset rapid eye movements* (SOREMs) foram semelhantes. À exceção da SAOS, a frequência de comorbilidades (patologias do sono, autoimunes, psiquiátricas e cardiovasculares) foi semelhante. O sexo não influenciou a prescrição terapêutica.

Conclusão: Contrariamente a outras patologias do sono, o diagnóstico de narcolepsia ocorre precocemente (mesmo antes da puberdade). Na população estudada, o sexo não condicionou diferenças no momento do diagnóstico, características clínicas e polissonográficas. O IMC e a comorbilidade com SAOS foram superiores nos homens. A reduzida dimensão da amostra limita a generalização dos resultados.

Patologia do Sono

EP-157 - PODERÁ A VARIAÇÃO DA FREQUÊNCIA CARDÍACA NOS MICRODESPERTARES ESPONTÂNEOS DURANTE O SONO INSINUAR UMA DISFUNÇÃO DO SISTEMA NERVOSO AUTÓNOMO NA NARCOLEPSIA TIPO 1?

Catarina Bernardes¹; Patrícia Correia²; Mafalda Ferreira²; Joaquim Moita²; Isabel Luzeiro^{1,2}; Ana Brás^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Centro de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A narcolepsia tipo 1 (NT1) caracteriza-se pela perda de neurónios hipotalâmicos produtores de orexina. Estes neurónios são fundamentais na regulação da transição sono-vigília e podem estar implicados na regulação do sistema nervoso autónomo (SNA). O envolvimento do SNA na NT1 ainda não se encontra esclarecido.

Avaliar a variação da frequência cardíaca (FC) associada aos microdespertares espontâneos nas diferentes fases do sono em doentes com NT1 em comparação com controlos saudáveis.

Metodologia: Foram comparados os dados polissonográficos de 10 doentes com NT1 e 10 controlos saudáveis e selecionados aleatoriamente 3 a 7 microdespertares espontâneos em cada fase do sono precedidos por 30 segundos de sono estável. A variação da FC foi calculada através da diferença entre o valor da FC máxima e média durante o microdespertar e a FC média basal nos 10 segundos antes.

Resultados: Foram analisados 428 microdespertares espontâneos: 214 em doentes com NT1 (58 em N1, 73 em N2, 35 em N3 e 48 em REM) e 214 em controlos (64 em N1, 67 em N2, 31 em N3 e 52 em REM). A duração foi superior nos doentes com NT1 em N1 (7,6±3,2 vs 5,8±1,6), N2 (7,0±2,2 vs 5,8±1,9) e N3 (7,1±2,6 vs 5,4±1,6) ($p<0,05$). A diferença entre a FC média durante e antes do microdespertar foi superior nos doentes com NT1 em todas as fases (N1 3,8±5 vs 0,5±4,3, N2 4±4,5 vs 0,5±3,9, N3 5,3±6,4 vs 2,3±4,3 e REM 3,9±6,1 vs 1±3,3) ($p<0,05$). A diferença entre a FC máxima durante e a média

prévia ao microdespertar foi superior nos doentes com NT1 em N2 (11,5±6,9 vs 8,9±5,4) e REM (13,4±8,4 vs 9,2±6,7) ($p < 0,05$).

Conclusão: A presença de uma maior variação da FC nos microdespertares espontâneos na NT1 poderá traduzir uma disfunção do SNA, sendo imperativo estudar a disautonomia na NT1 dada a morbimortalidade associada.

Patologia do Sono

EP-158 - LIRAGLUTIDA COMO OPÇÃO TERAPÊUTICA NO TRATAMENTO DO DISTÚRBO DO COMER RELACIONADO COM O SONO?

Alexandre Aldomiro¹; **Catarina Serrão**²; **Sara Parreira**²; **Ana Franco**²; **Carla Bentes**²; **Ana Rita Peralta**²

1-Centro Hospitalar de Setúbal; 2-Centro Hospitalar Lisboa Norte

Introdução: O distúrbio do comer relacionado com o sono é uma variante do sonambulismo que se caracteriza por episódios recorrentes de ingestão alimentar durante o período de sono, precedidos de um acordar, em que o doente tem consciência parcial ou nula para o evento. Ocorre predominantemente em adultos jovens do sexo feminino e causa disfuncionalidade devido ao consumo de substâncias não comestíveis, comportamentos de risco/lesões associadas à procura e preparação de comida e/ou aumento de peso associado ao consumo alimentar. A gestão desta patologia inclui introduzir medidas comportamentais, excluir a iatrogenia e tratar as comorbilidades. Adicionalmente está descrito o recurso a fármacos como os SSRIs, topiramato e agonistas da dopamina, mas não dos inibidores da GLP-1.

Caso Clínico: Doente de 43 anos, seguida em consulta de Neurologia por distúrbio do comer relacionado com o sono, sem outras doenças do sono comórbidas. Inicialmente estava medicada com múltiplas benzodiazepinas pelo que foi realizado o seu desmame e associada terapêutica com fluoxetina, mantendo as queixas. Iniciou topiramato que não tolerou, e zonisamida sem resultados satisfatórios. Por apresentar um aumento de peso de 40 Kg em 2 anos foi encaminhada para a consulta de Endocrinologia, onde iniciou terapêutica com liraglutida, verificando-se uma cessação dos episódios de ingestão alimentar nocturna. Após 9 meses de tratamento a dose da liraglutida foi reduzida devido à dificuldade na reposição do medicamento. Nessa altura houve uma recorrência das queixas, embora desta vez sem amnésia associada.

Conclusão: O caso apresentado alerta-nos para a possibilidade dos inibidores da GLP-1 serem uma opção viável no tratamento do distúrbio do comer relacionado com o sono. Podem atuar na compulsão alimentar em vigília e têm sido mais recentemente considerados para outras adições, nomeadamente de álcool, tabaco ou drogas. Um mecanismo similar poderá contribuir para este efeito do distúrbio do comer relacionado com o sono.

Ciências Básicas

EP-159 - UNMASKING HIDDEN SYSTEMIC EFFECTS IN THE SERUM PROTEOME OF NEURODEGENERATIVE DISEASES: A DOUBLE APPROACH PROTOCOL APPLIED TO PERIPHERAL BIOMARKER DISCOVERY

Sandra Anjo^{1,2,3}; **Miguel Rosado**^{1,2}; **Inês Baldeiras**^{1,3,4}; **Andreia Gomes**²; **Diana Pires**³; **Cátia Santa**¹; **Joana Pinto**¹; **Cristina Januário**⁴;

Isabel Santana^{1,4}; **Ana Verdelho**^{6,7}; **Alexandre Mendonça**⁷; **Miguel Castelo-Branco**⁵; **Bruno Manadas**^{1,2}

1-CNC – Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Instituto de Investigação Interdisciplinar, Universidade de Coimbra (IIUC), Coimbra, Portugal; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; 6-Department of Neurosciences and Mental Health, Santa Maria Hospital – CHLN, ISAMB, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 7-Instituto de Medicina Molecular e Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introduction: Neurodegenerative diseases (NDs) pose a significant health challenge, yet identifying dependable peripheral biomarkers for them proves difficult due to the complex nature of blood samples, which conventional proteomics methods struggle to handle effectively.

We investigated the potential of molecular weight (HMW) fractionation under non-denaturing conditions as a complementary method to the direct analysis of whole serum samples from patients with Alzheimer's disease (AD) and Parkinson's disease (PD).

Methods: A total of 58 serum samples were categorized into three groups: AD (n=22), PD (n=24), and a control group (n=12). Each sample underwent two different approaches: i) direct analysis of the whole serum and ii) non-denaturing HMW fractionation using 300kDa cut-off filters (HMW serum). Protein quantification was accomplished through proteomics-based LC-MS/MS, whereby statistically and biologically significant proteins were identified. Furthermore, a discriminant model was created to effectively differentiate between the different groups.

Results: A total of 186 proteins were quantified in the HMW serum, while 203 proteins were quantified in the whole serum. By employing a discriminant model constructed using the altered proteins from both datasets, successful differentiation between AD and PD patients, as well as control individuals, was achieved (AUC = 0.999). The median sensitivity and specificity were found to be 97.4% and 91.7%, respectively. This combined approach led to the identification of 10 potential biomarkers for AD and PD, providing significant evidence of the involvement of apolipoproteins in the diagnosis of NDs. Furthermore, the HMW fractionation technique revealed potential alterations in the organization of macromolecules and their complexes, thereby uncovering previously hidden effects in serum.

Conclusion: Further investigation is warranted to explore the potential of HMW fractionation as a valuable complementary technique to direct serum analysis. This approach may potentially enhance biomarker discovery in different types of biological samples, highlighting its importance in the field.

Funding: 2020.07749.BD.

D. Movimento

EP-160 - COREO-ATETOSE COMO APRESENTAÇÃO TARDIA DE ENCEFALITE VIRAL

Ângela Joseth Mpovo Seke¹; **João Adilson Gama Ricardo**^{1,2}

1-Clinica Sagrada Esperança; 2-Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: Estudos prévios demonstram que após encefalite, normalmente por vírus herpes simples, cerca de 25% dos dentes poderão ter recidiva. A recidiva poderá manifestar-se como distúrbio do movimento tipo coreo-atetose, que é um fe-

nómeno raro. A fisiopatologia permanece pouco compreendida, mas a hipótese é que seja devido a um processo pós-infeccioso imunomediado. Devido a raridade de coreo-atetose pós encefalite, nos propusemos a realizar a descrição deste caso.

Caso Clínico: Criança de 8 anos de idade, masculino, negro, previamente hígida até a altura em que valorizou um quadro inicial de diarreia grave, aquosa com várias dejeções diárias. Em 24-48 horas evoluiu com desidratação grave, febre, depressão no nível de consciência seguido de coma por 4 dias. Nesse contexto fez exames laboratoriais e imagiológicos sem alterações, excepto exame do líquido cefalorraquidiano (LCR) com padrão para infecção viral. Valorizou-se encefalite Viral e iniciou medicação antiviral. Após aos 4 dias de coma, recuperou a consciência, mas não falava, não andava e era completamente dependente de terceiros. Após 3 meses começou a evoluir satisfatoriamente, ganhando autonomia gradualmente, recuperou a marcha e a fala, embora levemente disártrica, mas era coerente. Em contrapartida, evoluiu com movimentos involuntários anormais, tipo coreo-atetose com interferência nas atividades do cotidiano e apresentou uma crise epiléptica seguida de hemiparesia pós ictal (paralisia de Todd), o que motivou o seguimento ambulatorial regular pela Neurologia. Tomografia computadorizada de crânio e eletroencefalograma sem alterações. RM de crânio mostrou atrofia do estriado, bilateral. Iniciou Haloperidol com remissão completa dos movimentos.

Conclusão: Os movimentos involuntários podem ser os primeiros sinais de recidiva em encefalites virais e a coreo-atetose, embora rara, pode ser um sinal que alerta o médico da possibilidade de recidiva em crianças. O conhecimento desta entidade poderá mudar a conduta na abordagem médica.

D. Movimento

EP-161 - REAL TIME MEASUREMENT OF SUBTHALAMIC NUCLEUS ACTIVITY DURING SACCADES IN PARKINSON'S DISEASE: A SYNCHRONIZATION STUDY WITH EYE-TRACKING AND DEEP BRAIN STIMULATION

João Lemos¹; Carolina Bugalho²; Francisco Cidade²; César Teixeira³; Diogo Damas¹; Francisco Sales¹; Ricardo Pereira⁴; Fradique Moreira¹; Paulo Crespo⁵

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra; 3-Centro de Informática e Sistemas da Universidade de Coimbra; 4-Serviço Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5-Laboratório de Instrumentação e Física Experimental de Partículas

Introduction: Saccadic impairment in Parkinson's disease (PD) reflects a defective control of the ocular motor behaviour by the basal ganglia. Deep brain stimulation (DBS) seems to improve motor function in PD by decreasing beta band potency (BBP), which is pathologically increased. The subcortical network responsible for the generation of saccades has not been investigated in vivo, using IPG-Percept™PC DBS.

This study aimed to synchronize DBS and eye-tracking signals to measure the activity of the ocular motor network in the subthalamic nucleus (STN).

Methods: A 69-year-old PD patient with predominantly right bradykinesia and implanted IPG-Percept™PC underwent horizontal and vertical prosaccades. Saccadic behavior, BBP and local field potential (LFP) amplitude were analyzed during DBS on and off.

Results: With DBS off, the velocity/gain of vertical saccades was lower than that of horizontal saccades. With DBS on, the gain of leftward saccades was increased ($p=0.018$) and the latency of vertical saccades was shortened ($p<0.035$). With DBS off, the right hemisphere BBP was lower during leftward (contralateral) saccades ($p=0.044$), while in the left hemisphere, rightward and leftward saccades-related BBP was similar. Importantly, with DBS on, left hemisphere BBP during rightward (contralateral) saccades could be significantly decreased when compared to DBS off ($p=0.034$). Left hemisphere BBP positively correlated with the gain of rightward saccades ($R=0.67$; $p=0.016$) with DBS on. There were no significant BBP differences between upward and downward saccades in either hemisphere during DBS on or off. LFP results roughly matched BBP results.

Conclusion: This work shows real-time changes in the right STN activity predominantly during contralateral saccades with DBS off, and the restoring of a similar pattern in the left STN with DBS on, providing important insights into the probable normal (lateralized) ocular motor-related STN activity, and the effect of DBS on restoring such activity in the presumably more affected STN.

D. Movimento

EP-162 - SÍNDROME CONGÉNITO DOS MOVIMENTOS EM ESPELHO: VÍDEO-CASO CLÍNICO DE UMA ENTIDADE RARA

Marta Sequeira¹; Aurélie Méneret²; Emmanuel Flamand Roze²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Département de Neurologie, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Introdução: Os movimentos em espelho (ME) são movimentos involuntários de um lado do corpo que espelham os movimentos voluntários do lado contralateral. Podem ser observados durante a infância até aos sete anos, em doenças neurodegenerativas ou em síndromes congénitas complexas. A síndrome congénita dos movimentos em espelho é uma entidade rara causadora de ME, cuja patogénese, ainda pouco esclarecida, pode envolver: uma anormal inibição inter-hemisférica entre os córtex motores; alteração funcional da execução motora e/ou persistência anormal do trato corticoespinhal ipsilateral.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 17 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, é referenciada à consulta de movimento com a seguinte queixa "as minhas mãos imitam-se uma à outra desde que me conheço" sic. Desde a infância que os seus pais notavam esta alteração que se manteve estável desde então. A doente apresentou um desenvolvimento psicomotor adequado, nunca apresentou dificuldades de aprendizagem nem qualquer outro sintoma neurológico ou de outro foro. O exame neurológico identificou ME das mãos e, em menor grau, também dos pés (vídeos 1 e 2). Dos meios complementares requisitados, destaca-se a presença de uma mutação *missense* no gene *DCC* (c.527A.G/p.Asn176Ser), cuja a análise bioinformática prevê que seja deletéria.

Conclusão: A síndrome congénita dos movimentos em espelho caracteriza-se pelo início na infância de ME, sem outros sintomas neurológicos acompanhantes, que persistem de forma estável durante toda a vida. As mãos e dedos são os segmentos mais afetados, variando de gravidade de doente para doente (escala de gravidade de Woods e Teuber). É geralmente herdada de forma autossómica dominante (com penetrância incompleta) e existem atualmente três genes identificados como causadores desta síndrome (*DCC*, *NTN1* e *RAD51*). O diagnóstico etiológico é muitas vezes tardio por dificuldade em reconhecer

esta semiologia neurológica e pela ausência de conhecimento desta doença rara.

D. Movimento

EP-163 - HEAD DROPS, ESPASMOS AXIAIS E LESÕES DE AUTO-MUTILAÇÃO ORAIS NUM CASO DE COREOACANTOCITOSE

Cristina Mota¹; **Pedro Almeida**¹; **Amélia Mendes**¹; **Francisco Sabença**¹; **António Campos**^{1,2}; **Maria João Malaquias**¹

1-Serviço Neurologia – Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal; 2-Laboratório de Neurofisiologia – Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal

Introdução: Coreocantocitose é uma doença autossómica recessiva, causada por defeitos no gene *VPS13A*, codificador da proteína coreina. Considerada rara (500-1000 casos mundialmente) e com fenótipo amplo, mas característico, as descrições clínicas são importantes para o reconhecimento desta entidade.

Caso Clínico: Homem, 37 anos, adotado aos 3 meses. Antecedentes de convulsão febril aos 6 meses e lúpus eritematoso sistémico, desde os 28 anos, com suspeita de doença auto-inflamatória sistémica que motivou acompanhamento na Genética médica (2018-2021). Aos 29 anos desenvolve crises tónico-clónicas bilaterais, seguidas, aos 35 anos (2021), por voz arrastada, engasgamentos e desequilíbrios na marcha. Referência a comportamentos obsessivo-compulsivos (necessidade de arrumação simétrica) e tics (morder lábios) de longa data. Ao exame neurológico, aos 37 anos (2023), eram evidentes lesões sangrantes da mucosa oral/lábios, coreia de predomínio orobucal, tics faciais/vocais, disartria, episódios de head drop, extensão cervical e espasmos do tronco; reflexos osteotendinosos diminuídos e marcha instável com head drop e distonia da face ocasionais. Da investigação, apresentava analiticamente hiperCKemia, aumento das enzimas hepáticas e acantócitos; RM cerebral atrofia dos núcleos caudados; EMG/NCS neuropatia axonal ligeira, sem miopatia ou mioclonias negativas nos músculos cervicais e EEG atividade epileptiforme focal. O exoma clínico, realizado na consulta de Genética médica (2020) mostrou duas variantes no *VPS13A* (NM_033305.3:c.4114+1G>A) e (NM_033305.3:c.5574+1G>A), classificadas, a primeira como provavelmente patogénica (LP) e a segunda de significado incerto. Perante o fenótipo, procedemos à revisão bio-informática, estando a última variante re-classificada como LP desde 2021, confirmando o diagnóstico de coreoacantocitose. O doente iniciou tetrabenazina e fluvoxamina, com melhoria extra-piramidal; o controlo da epilepsia tem sido difícil, necessitando de três anti-epilépticos.

Conclusão: Este caso salienta a importância do Neurologista na interpretação de achados genéticos. O fenótipo apresentado está de acordo com o descrito, excetuando a epilepsia, habitualmente benigna. Destacamos ainda a complexidade da classificação fenomenológica orofacial e axial na coreoacantocitose.

D. Movimento

EP-164 - LENTIFORM FORK SIGN: PADRÃO IMAGIOLÓGICO DISTINTO NUM CASO DE COREIA APÓS QUADRO DE DIARREIA E VÔMITOS

Carolina Correia¹; **Rafaela Costa**¹; **Luísa Sampaio**^{2,3}; **Pedro Abreu**^{1,4}; **Carolina Soares**^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de

São João EPE, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: O *lentiform fork sign* (LFS) é um padrão imagiológico incomum, descrito em associação com encefalopatia urémica, bem como com acidose metabólica de outras etiologias. O presente caso clínico descreve uma doente com início agudo de coreia generalizada e o referido achado em RM cerebral.

Caso Clínico: Mulher, 70 anos, com diabetes e doença renal crónica sob hemodiálise, recorreu ao SU por quadro de dejeções diarreicas e vômitos com três dias de evolução, cuja investigação etiológica foi inconclusiva. No estudo analítico, apresentava acidemia metabólica com hiperlactacidemia. Teve, posteriormente, alta sob tratamento sintomático, mantendo, contudo, dejeções diarreicas esporádicas. Duas semanas depois, foi internada no Serviço de Neurologia por coreia generalizada de início agudo. Ao exame neurológico, apresentava-se lentificada, com sacadas lentas e impersistência oculomotora, disartria, movimentos coreiformes de predomínio orofacial e apendicular e tendência à retropulsão axial. O estudo analítico não apresentava alterações, à exceção de elevação da creatinina, anemia e trombocitopenia previamente conhecidas, e uma elevação da mioglobina. A RM cerebral evidenciou hipersinal lenticular em T2-FLAIR, simétrico, com áreas curvilíneas de mais acentuado hipersinal nas cápsulas externas e internas adjacentes e nas lâminas medulares, esboçando o chamado LFS. Após remissão das dejeções diarreicas e o início de olanzapina 5 mg, a doente apresentou resolução completa das alterações neurológicas previamente descritas.

Conclusão: A doença renal crónica, hemodiálise e diabetes predispõem a uma instabilidade metabólica à qual o SNC é particularmente sensível, nomeadamente os gânglios da base devido à sua elevada atividade metabólica. No caso descrito, destacamos vários fatores que podem ter contribuído sinergicamente para o desenvolvimento de coreia e do LFS: a acidose metabólica em contexto de doença renal crónica e exacerbada pelo quadro gastrointestinal; a diabetes que parece estar associada a disfunção endotelial e ao aumento da sensibilidade dos gânglios da base para as toxinas urémicas e desequilíbrios ácido-base.

D. Movimento

EP-165 - PARTICULARIDADES NA GESTÃO DA DOENÇA DE PARKINSON DE INÍCIO NA MULHER JOVEM: O PAPEL DO CICLO MENSTRUAL

Francisca Ferreira¹; **Carolina Correia**¹; **Carolina Soares**¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: As flutuações hormonais associadas ao ciclo menstrual têm um impacto em diversas doenças neurológicas, tais como cefaleias, epilepsia, esclerose múltipla e doenças do movimento. Apesar da baixa prevalência da doença de Parkinson (DP) em mulheres em idade fértil, estão descritas flutuações da sintomatologia motora da doença com o período menstrual, assim como variações dos sintomas peri-menstruais associados à DP.

Caso Clínico: Mulher, 39 anos, saudável, avaliada por quadro de distonia do pé direito, rigidez e bradicinesia do membro superior direito, tendo sido diagnosticada com doença de Parkinson associada a mutação *LRKK2*. Iniciou terapêutica com rotigotina 2

mg/dia, com boa resposta motora mas efeitos adversos gastrointestinais que motivaram a suspensão do fármaco. Posteriormente, iniciou levodopa/carbidopa 50/12,5 mg 3 id, com melhoria clínica apesar de manter limitações motoras, pelo que manteve aumentos lentos e progressivos da dose até 100/25 mg 3 id. Durante este período, apresentou redução marcada na resposta à terapêutica nos 5 dias antes e durante o período menstrual, com limitação significativa nas atividades de vida diária por períodos off com distonia do pé direito e sintomas não motores (ansiedade, tristeza). Utilizava como método anticoncepcional um dispositivo intrauterino progestativo, tendo também notado agravamento da sintomatologia peri-menstrual após o diagnóstico de DP. Após monitorização e correlação da sintomatologia e ciclo menstrual, optou-se por iniciar terapêutica com pílula de estrogénios contínua. Desde então, reporta uma franca melhoria motora e não-motora com a levodopa nas doses prévias, mantendo-se estável ao longo de todo o ciclo menstrual.

Conclusão: As flutuações motoras da DP associadas ao ciclo menstrual têm vindo a ser descritas em mulheres pré- e pós-menopausa. Os níveis de estrogénio parecem limitar a resposta dopaminérgica na menstruação e podem eventualmente explicar as especificidades das diferenças de género na DP. Os mecanismos através do qual o estrogénio interfere com as vias dopaminérgicas ainda não estão claramente estabelecidos.

D. Movimento

EP-166 - A EFICÁCIA DA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NO TRATAMENTO DAS DISTONIAS TARDIAS: UMA SÉRIE DE CASOS DE UM HOSPITAL

Rafaela Costa^{1,2}; Daniel Oliveira^{1,2}; João Massano^{1,2,3}; Maria José Rosas^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina do Porto; 3-Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional, Centro Hospitalar de São João, Porto

Introdução: A estimulação cerebral profunda (*deep brain stimulation*, DBS) é uma terapêutica estabelecida nas distonias tardias refratárias. O principal alvo é o núcleo globo pálido interno (GPi), embora dados mais recentes apontem como alternativa a utilização do núcleo subtalâmico (STN). O nosso objetivo foi caracterizar uma coorte de pacientes com distonia tardia tratados com DBS.

Métodos: Foram selecionados os pacientes com distonia tardia submetidos a DBS num hospital terciário.

Resultados: Foram incluídos cinco pacientes, sendo três do sexo masculino, com idades compreendidas entre 24-72 anos (mediana: 48 anos). Todos os pacientes apresentavam distonia tardia secundária a neurolépticos que foram prescritos: patologia psicótica (n=2), depressão major (n=1) episódio maniaco (n=1) e controlo comportamental (n=1). Três pacientes apresentavam distonia generalizada e dois distonia cervical isolada.

Quatro pacientes realizaram DBS bilateral no núcleo GPi. O intervalo médio de sintomas previamente à cirurgia variou entre 1 e 5 anos. O *follow-up* médio dos pacientes foi de 57 meses [3;168]. Dois pacientes com distonia generalizada apresentaram reduções nas pontuações da componente motora da *Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale* (BFMDRS): 40 para 22 e 15 para 6. Dois pacientes com distonia cervical apresentaram melhoria nas pontuações da *Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale* (TWSTRS): 52 para 16,25 e 40 para 4.

Uma paciente de 72 anos apresentava distonia generalizada

com 21 anos de evolução e foi submetida a DBS bilateral no núcleo STN, mostrando melhoria discreta (BFMDRS: pré-operatório 29, pós-operatório 24). Cinco anos após a cirurgia, a doente desenvolveu Doença de Parkinson forma acinético-rígida de predomínio direito, tendo sendo introduzida levodopa e ajustados os parâmetros de estimulação, com melhoria.

Conclusão: Na nossa coorte, os doentes com distonia tardia tratados com DBS com alvo no núcleo GPi apresentaram uma melhoria clínica significativa. Adicionalmente, o uso do STN como alvo num caso, ilustra o seu potencial nestes doentes.

D. Movimento

EP-167 - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON PORTADORES DE MUTAÇÃO DA LRRK2

José Miguel Alves¹; Diogo Carneiro¹; Maria Rosário Almeida²; Cristina Machado¹; Fradique Moreira¹; Ana Morgadinho¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) E.P.E., Coimbra, Portugal.; 2-Laboratório de Genética, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Coimbra, Portugal

Introdução: As mutações da *LRRK2* são a causa mais frequente de doença de Parkinson (DP) familiar e a sua prevalência na DP esporádica é de 1%-2%. Portugal é um dos países em que a prevalência destas mutações é mais elevada. Estes doentes têm habitualmente uma evolução clínica mais favorável e os sintomas não-motores parecem não ser tão frequentes, apesar da escassez de dados disponíveis na literatura relativamente a este tema.

O objetivo foi efectuar a caracterização clínica de doentes com DP portadores de mutações no gene *LRRK2*.

Metodologia: Análise retrospectiva dos registos clínicos dos doentes com DP com mutação da *LRRK2* seguidos em consulta de Doenças do Movimento num centro terciário e aplicação da *MDS-Non-Motor Rating Scale* (MDS-NMS) aos doentes elegíveis.

Resultados: Foram avaliados 32 doentes. Eram do sexo feminino, 56%. A idade média de início dos sintomas foi de 54.09 anos (IC 95% 50,64-57,55), e o tempo médio de evolução de doença 14,22 anos (IC 95% 11,70-16,74). Apresentavam DP familiar, 53%. A forma de apresentação acinético-rígida foi a mais prevalente (69%). Uma parcela de 22% dos pacientes foi submetida a terapias avançadas. A flutuação motora mais frequente foi o "wearing-off" e 68% dos doentes apresentavam discinésias de pico de dose. A obstipação, apatia e distúrbios do sono foram os sintomas não-motores mais descritos. Através da aplicação da MDS-NMS verificou-se que os sintomas não-motores mais incómodos foram a depressão, ansiedade, apatia e alterações cognitivas.

Conclusão: A idade de início foi semelhante à da DP idiopática e a forma de apresentação clínica mais frequente a acinético-rígida. Apesar do longo tempo de evolução da doença, menos de um quarto dos doentes foi submetido a terapias avançadas. A aplicação de escalas de sintomas não-motores deverá ser incluída como um instrumento de avaliação sistemática de todos os doentes com DP, para melhor caracterização fenotípica e melhoria da abordagem terapêutica.

D. Movimento

EP-168 - ALCALOSE RESPIRATÓRIA: EFEITO ADVERSO DA SAFINAMIDA?

Flávia Freitas¹; Beatriz Rosa¹; Catarina Pinto Silva¹; Cristina Marques¹; João Mota¹; Carla Lemos Costa¹; Carlos Oliveira¹
1-Hospital Santa Maria Maior, Barcelos

Introdução: A alcalose respiratória associa-se a doenças do SNC, drogas, doenças pulmonares e outras. A safinamida é um fármaco anti-parkinsoniano recente com propriedades anti-discinéticas e bom adjuvante da L-dopa durante o período de ativação, sem efeitos adversos significativos descritos.

Caso Clínico: Mulher, 71 anos, autônoma. Antecedentes de hipertensão arterial, doença de Parkinson e bradicardia sinusal. Medicada com ácido acetilsalicílico, levodopa/benserazida, safinamida, amitriptilina, sertralina, diazepam e candesartan. Múltiplas idas ao serviço de urgência por agravamento progressivo de astenia para esforços, dispneia e diminuição da força nos membros inferiores com um mês de evolução, sempre com diagnóstico de ansiedade. Hemodinamicamente estável, com taquipneia mas sem dessaturação, sem outras alterações de relevo. Exame neurológico sumário normal, apenas discreta rigidez articular e lentificação no início dos movimentos. Gasimetricamente com alcalose respiratória primária grave com acidose metabólica secundária, sem melhoria após terapêutica dirigida. Analiticamente, sem alterações de relevo. Estudo imagiológico sem evidência de lesão do SNC, infeção, massas toraco-abdomino-pélvicas e tromboembolismo pulmonar. Sem evidência de intoxicação por salicilatos ou outros tóxicos. Cerca de um mês antes, havia sido alterada a terapêutica anti parkinsoniana, com aumento das doses de levodopa/benserazida e introdução de safinamida. Dada a ausência de patologia orgânica e tóxicos comuns e a concordância temporal da clínica com a alteração terapêutica, assumiu-se quadro de hiperdinamia em contexto farmacológico. Suspendeu-se a safinamida e amitriptilina e reduziu-se a dose de levodopa/benserazida com resolução após 24h. O caso foi reportado ao INFARMED tendo sido considerado como relação provável. No *follow-up*, assintomática e sem alcalose respiratória mesmo com aumento de dose da levodopa/benserazida.

Conclusão: A alcalose respiratória é um distúrbio frequentemente atribuído a ansiedade. Este caso permite assumir uma etiologia diferente no contexto de ajuste de dose de fármacos anti-parkinsonianos e de introdução de um fármaco recente dada melhoria após suspensão do mesmo

D. Movimento

EP-169 - ALARGANDO O ESPECTRO IMAGIOLÓGICO DA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA NA VARIANTE ASSOCIADA À SÍNDROME CORTICOBASAL

Artur Nascimento¹; André Rêgo¹
1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A paralisia supranuclear progressiva (PSP) e a síndrome corticobasal (SCB) configuram parkinsonismos atípicos que partilham características clínicas e neuropatológicas (taupatias 4R). Os mais recentes critérios de diagnóstico definem oito variantes da PSP, incluindo uma forma de sobreposi-

ção PSP-CBS. Do ponto de vista imagiológico, na PSP clássica está descrita atrofia do mesencéfalo, do lobo frontal e alargamento do terceiro ventrículo, sendo estes achados menos frequentes noutras variantes de PSP. Na SCB, é geralmente descrita uma atrofia hemisférica cerebral, marcadamente assimétrica, e atrofia bilateral dos gânglios da base.

Caso Clínico: Uma mulher de 64 anos recorreu à consulta de Neurologia por um quadro acinético-rígido do hemisfério esquerdo, com posturas contraídas dos membros esquerdos, motivando quedas nos últimos 2 anos. Apurou-se obstipação grave, insónia, ansiedade e humor depressivo. Ao exame neurológico, apresentou sinais de disfunção frontal, hipomímia facial, apraxia da abertura ocular, parésia do olhar conjugado vertical, perseguição e sacadas lentas no plano horizontal, disartria-disfonia, disfagia, rigidez do hemisfério esquerdo, posturas distónicas dos membros esquerdos (interferindo com a marcha) e apraxia do membro superior esquerdo. A ressonância magnética evidenciou atrofia cortico-subcortical frontal e sobretudo parietal do hemisfério cerebral direito, do tegmentum do mesencéfalo e do hemisfério cerebeloso esquerdo. Foi submetida a prova terapêutica com agente dopaminérgico, com melhoria ligeira.

Conclusão: Na prática clínica, o diagnóstico diferencial dos síndromes parkinsonianas atípicas é desafiador. Os mais recentes critérios de diagnóstico da PSP e da SCB preveem ainda síndromes de sobreposição, nos quais a neuroimagem será uma combinação dos achados imagiológicos de ambas as patologias. Por não se encontrar descrito na literatura e por salvaguardar a coerência anatómica, destacamos a atrofia cerebelosa, marcadamente assimétrica e ipsilateral ao hemisfério afetado, como um potencial marcador imagiológico desta síndrome rara.

D. Movimento

EP-170 - IMPACT OF THE COVID-19 PANDEMIC IN THE LONG-TERM EFFICACY OF BOTULINUM TOXIN TREATMENT

Francisco Barros¹; Carla Cecília Nunes¹; Florbela Magalhães¹; Cristina Machado¹; António Mestre¹; Diogo Reis-Carneiro¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: The COVID-19 pandemic brought difficulties to the management of patients treated with botulinum toxin (BoT), leading to delays between treatments and concerns with its long-term efficacy.

We aimed to analyse the impact of the pandemic in the long-term efficacy of treatment with BoT.

Methods: Ambispective observational study including a cohort of patients treated in a BoT clinic who had their treatment interrupted during the pandemic. Demographics, clinical data regarding treatment, and patient outcome measures were collected at three time points: T1 - last session before the beginning of the pandemic; T2 - first session after the beginning of the pandemic, and T3 - most recent session, in the first trimester of 2023. Univariate analysis was performed, and significance was set for $p < 0.05$.

Results: Twenty-three patients were included, 69.6% females, mean age 65.9 (± 11.2) years. Twelve patients were being treated for indications other than dystonia.

Time between treatment sessions increased significantly between T1 and T2 (from 3.78 \pm 0.65 to 6.15 \pm 1.84 months, $p < 0.001$), but not between T1 and T3 (4.13 \pm 0.97 months, $p = 0.084$). Time between treatment and noticeable effects showed a tendency to increase between T1 and T2 (from 5.52 \pm 4.45 to 7.04 \pm 5.35 days, $p = 0.051$) but was not different between T1 and T3 (5.04 \pm 4.08 days, $p = 0.625$). Time between

treatment and loss of effect increased between T1 and T2 (from 3.11 ± 0.62 to 3.37 ± 0.83 months, $p=0.043$) but remained similar between T1 and T3 (3.15 ± 1.19 months, $p=0.833$). Maximal benefit at two weeks remained similar between T1 and T2 (4.00 ± 0.63 and 3.82 ± 0.60 , $p=0.441$) and T1 and T3 (4.36 ± 0.67 , $p=0.221$). BoT total dose did not differ significantly between any of the time points, both in the overall analysis and in the subgroup analysis separating dystonia from other indications.

Conclusão: Dose of BoT needed, time between injections and clinical efficacy were not affected at long term after BoT temporary interruption during the COVID-19 pandemic in patients with dystonia or other indications.

D. Movimento

EP-171 - REVISÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA DE UMA SÉRIE DE CASOS DE ESTRIATOPATIA DIABÉTICA

Beatriz Barreto¹; **Sofia Vedor**²; **Bárbara Martins**^{1,3}; **André Fernandes**^{1,3}; **Pedro Abreu**^{1,3}; **Carolina Soares**^{1,3}

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

Introdução: A estriatopatia diabética (ED) é uma condição rara, caracterizada por manifestações extrapiramidais hipercinéticas e alterações imagiológicas reversíveis dos núcleos da base em doentes com Diabetes Mellitus (DM) descompensada. Caracterização clínico-imagiológica dos casos de ED seguidos no internamento ou consulta de Neurologia de um centro terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo, descritivo, baseado na revisão de processos clínicos de doentes adultos com diagnóstico de ED entre 2006 e 2023.

Resultados: Foram identificados quatro casos de ED, cujas principais características estão descritas na tabela 1.

Conclusão: Alertamos para uma entidade pouco frequente e tratável de coreia, cujo diagnóstico correto e implementação de um tratamento adequado, nomeadamente o controlo glicémico, podem resultar numa reversão completa da clínica apresentada.

(EP-171) Tabela 1. Resumo dos doentes com ED.

Casos	1	2	3	4
Sexo/idade (anos)	Masculino/73	Masculino/79	Feminino/79	Feminino/88
Antecedentes pessoais	DM2, excesso de peso, hipertrigliceridemia, ex-fumador.	DM1, cirrose hepática alcoólica.	DM2, obesidade, anemia perniciosa.	DM2, obesidade, ICC, DRC.
Apresentação clínica	Hemicoreia/balismo súbitos.	Hemicoreia súbita.	Coreia focal progressiva.	Coreia generalizada súbita.
Glicemia/HbA1c	Glicemia: 300 mg/dL. HbA1c: 17,6%.	Glicemia: 326 mg/dL. HbA1c: não disponível.*	Glicemia: >500 mg/dL. HbA1c: 11,7%.*	Glicemia: 391 mg/dL. HbA1c: 8,2%.*
Neuroimagem (sequência)	RM-CE: hipersinal lenticular esquerdo (T1).	RM-CE: hipersinal no putamen direito (T1), com correspondente hiperdensidade em TC-CE.	RM-CE: hipersinal lenticular esquerdo (T1).	TC-CE: hiperdensidade dos estriados.
Tratamento	Haloperidol (6 mg/dia); Tetrabenazina (25 mg/dia); Controlo glicémico.	Haloperidol (6 mg/dia); Controlo glicémico.	Controlo glicémico.	Controlo glicémico.

DM, Diabetes Mellitus. ICC, insuficiência cardíaca congestiva. DRC, doença renal crónica. HbA1c, hemoglobina glicada. RM-CE, ressonância magnética crânio-encefálica. TC-CE, tomografia computadorizada crânio-encefálica.

* Corpos cetónicos na urina negativos.

D. Movimento

EP-172 - SÍNDROME PARKINSÓNICA PÓS-RADIOTERAPIA CEREBRAL

Sofia Lopes¹; **João Saraiva**²; **Sofia Marques**¹; **Sara Silva**³; **Margarida Rodrigues**¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Braga; 3-Serviço de Pneumologia do Hospital de Braga

Introdução: O parkinsonismo pós-radioterapia pode ocorrer semanas ou anos após o tratamento, sendo poucos os casos relatados na literatura. Nos exames de imagem são típicas as hiperintensidades difusas da substância branca traduzindo encefalopatia rádica, o DaTSCAN pode mostrar defeito de captação putaminal. É habitualmente irreversível, com parca resposta ao tratamento com levodopa, sendo a vasculopatia induzida por hipóxia o mecanismo mais sugerido.

Caso Clínico: Mulher de 57 anos, referenciada à consulta por queixas de esquecimentos, tremor e noção de lentificação dos movimentos. Dos antecedentes, destacava-se adenocarcinoma do pulmão diagnosticado aos 52 anos - inicialmente estadiado T2b/N2/M0, tratado com cirurgia, quimioterapia e radioterapia local, porém com progressão da doença 3 anos depois tendo-se detetado duas metástases cerebrais (talâmica esquerda e intraventricular direita) motivo pelo qual realizou radioterapia holocraniana com desaparecimento das lesões e controlo da doença. Segundo a doente, o tremor surgiu um ano depois deste tratamento. Ao exame apresentava MMSE de 28/30, hiperreflexia nos membros esquerdos, tremor da mandíbula e dos membros superiores com componente de repouso e postural bilateral simétrico. Bradicinesia bilateral simétrica grau 1. Na marcha era evidente menor balanceio do membro superior direito. Realizou estudo analítico para investigar causas tratáveis, incluindo pesquisa de anticorpos antineuronais, sem alterações de relevo. A RM-CE revelou extensa leucoencefalopatia pós-rádica, não presente no exame prévio onde se tinha confirmado o desaparecimento das lesões metastáticas. O DaTSCAN revelou discreta diminuição da captação do radiofármaco no putamen esquerdo. Iniciou tratamento com propranolol até 40 mg e levodopa até 300 mg com melhoria apenas do tremor, tendo-se mantido estável até ao momento.

Conclusão: Apresenta-se uma manifestação clínica rara da encefalopatia pós-rádica. É importante consciencializar os médicos responsáveis pelo tratamento com radioterapia para a necessidade de avaliação e aconselhamento neurológico pré e pós-procedimento de forma a garantir a identificação e orientação atempada dos possíveis efeitos secundários.

D. Movimento

EP-173 - RESPIRATORY APRAXIA: AN OLD (NEW) SIGNAL IN PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSY

Pedro Faustino¹; **Catarina Bernardes**¹; **Ana Brás**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2-Centro de Responsabilidade Integrada de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Introduction: Apraxia can be defined as the inability to perform skilled movements despite preserved primary sensory, pyramidal, extrapyramidal and motivation functions. Progress-

sive Supranuclear Palsy (PSP) is a neurodegenerative 4-repeat tauopathy well-known for apraxia, mainly involving saccades and eyelid opening. Despite initially described in the late 1950's, respiratory apraxia was somewhat forgot. We describe a patient with probable PSP and respiratory apraxia.

Case Report: A 75-year-old female presented at the outpatient clinic with a 3-year history of forgetfulness, motor slowing, gait impairment and recurrent unexplained falls. Neurological examination showed a dysexecutive syndrome including frontal release signs and left-sided grasping reflex, a procerus sign, eyelid opening apraxia, ocular motor apraxia with absence of vertical saccades and increased latency of horizontal saccades, axial and right-predominant akinetic-rigid parkinsonism, and postural instability. She was previously medicated with levodopa/carbidopa, with poor response. Brain MRI revealed a decreased midbrain-to-pons area ratio and a morning glory sign compatible with the clinically suspected PSP-Richardson syndrome diagnosis. She later developed dysphagia, right and superior gaze deviation and a heavy breathing pattern, with frequent inspiratory sighs. On examination, her maximal volitional inspiration was slow and an automatic rhythmic pattern seemed to persist, superimposed on this voluntary manoeuvre. A level 2 polysomnography confirmed these curious inspiratory sighs, in addition to some inspiratory arrests, occurring only during wakefulness. She had no periodic limb movements and no criteria for REM sleep without atonia. She was evaluated by the neurorehabilitation team and referred to gait training, speech therapy and respiratory rehabilitation.

Conclusion: Respiratory apraxia is probably underrecognized, and should be reminded in the apraxia range of degenerative tauopathies. The occurrence of inspiratory sighs and arrests during wakefulness, and resolution during sleep, supports its interpretation as an apraxic phenomenon. Alongside the right gaze deviation, we suggest a right frontal-striatal dysfunction mechanism.

D. Movimento

EP-174 - HEMICOREIA AGUDA: HETEROGENEIDADE CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA

Vasco Fonseca¹; **Miguel Saianda Duarte**¹; **Joana Vítor**¹; **Tânia Lampreia**¹; **José Vale**¹

1-Serviço Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: A hemicoreia define-se como doença do movimento caracterizada por movimentos involuntários, aleatórios, não estereotipados de um hemisfério. A sua instalação aguda representa um padrão sugestivo de um número limitado de etiologias, nomeadamente vasculares e tóxico-metabólicas.

O objetivo do estudo foi a caracterização clínica e imagiológica de série de casos com diagnóstico de hemicoreia aguda.

Métodos: Estudo observacional, transversal e retrospectivo. Foi definida hemicoreia aguda como de instalação até 4 semanas. Foram colhidos dados clínicos e imagiológicos, do Hospital Beatriz Ângelo, entre janeiro de 2021 e agosto de 2023.

Resultados: Foram identificados 5 doentes, 4 do sexo feminino. A média de idade foi 73.6 ± 6.3 anos. Em três dos cinco doentes a etiologia foi vascular, 2 com hemicoreia com hemiparésia ipsilateral e alteração do comportamento que apresentavam lesão isquémica contralateral (1 no globus pallidus e 1 cortical frontal) e 1 com hemicoreia pura que apresentava lesão hemorrágica no núcleo sub-talâmico. Num doente a causa foi metabólica por

hiperglicemia não cetótica (com diagnóstico de diabetes *mellitus* tipo II inaugural), apresentando hipersinal em T1 putaminal contralateral. Num doente com coreia e quadro confusional não foi identificada etiologia após extenso estudo complementar. À data da alta todos se mantinham sintomáticos, 3 com melhoria parcial em monoterapia (1 de etiologia vascular, 1 metabólica e 1 causa não identificada sob amissulpride, risperidona e clonazepam, respetivamente) e 2 (de etiologia vascular) sob politerapia. Na consulta após alta, 2 casos apresentavam remissão.

Conclusão: Nesta série as etiologias identificadas vêm ao encontro do que é descrito na literatura. Salientamos a localização das lesões vasculares fora do núcleo subtalâmico mas com envolvimento de estruturas integrantes do circuito cortico-estriato-palido-talamo-corticais. A resposta à terapêutica farmacológica é variável. A RM-CE é fundamental no diagnóstico diferencial, impondo-se a sua utilização para a implementação célere de medidas terapêuticas no contexto de urgência.

D. Movimento

EP-175 - TREMOR INTERNO NA DOENÇA DE PARKINSON E TREMOR ESSENCIAL: UM NOVO OLHAR SOBRE UM SINTOMA COMUM

Ângelo Fonseca¹; **Maria João Lima**¹; **Margarida Calejo**¹; **Paula Salgado**¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal

Introdução: O tremor interno (TI) pode ser definido como a sensação subjectiva de tremor nas extremidades ou no tronco sem movimento real visível. Continua a ser um sintoma pouco descrito em doenças associadas ao tremor, como a doença de Parkinson (DP) e tremor essencial (TE).

O objetivo foi avaliar a prevalência de tremor interno numa coorte de doentes com DP versus TE e a sua associação com sintomas não motores.

Métodos: Foi realizado um estudo de coorte unicêntrico de janeiro-março de 2022 com doentes com diagnóstico de DP ou TE. Foi preenchido um questionário sobre o IT, HADS e MDS-NMSQ. Foi realizada análise descritiva das diferentes variáveis e estudo comparativo através do qui-quadrado, testes-t e testes não paramétricos, quando aplicáveis.

Resultados: Foram incluídos 41 doentes (23 com DP e 18 com TE), 38% do sexo masculino, com idade média de 70 anos). A média do NMSQ foi de 8 (DP=4), a mediana da HADS-A foi de 3 (0-12;Q1-Q3=2-9) e -D de 4 (0-11;Q1-Q3=2-19). dos doentes, 26% referiram TI; estava relacionado com sintomas de ansiedade em 72,8% dos casos, e aliviado com técnicas de relaxamento ou mobilização (36% e 27%, respetivamente). Dos doentes, 44,5% considerou o TI tão ou mais perturbador do que o tremor visível.

O TI não se correlacionou com a idade ($p=0,346$), género ($p=0,390$), DP ($p=0,987$) ou TE ($p=0,612$). Não houve correlação entre o TI e a pontuação total no NMS ($p=0,415$), HADS-A ou -D ($p=0,328$, $p=0,941$, respetivamente).

Conclusão: A TI teve uma prevalência considerável na nossa coorte sendo este descrito como tanto ou mais perturbador, quanto o tremor visível. Na nossa série, o TI foi relacionado com sintomas de ansiedade, mas não se correlacionou com medidas objetivas de perturbação de ansiedade generalizada. O tremor interno não se correlacionou como sendo específica da TE vs DP.

Ataxias

EP-176 - SIDEROSE SUPERFICIAL INFRATENTORIAL: UMA CAUSA RARA DE ATAXIA E UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Andrea Cabral¹; André Miranda²; André Araújo²; Maria João Malaquias¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal; 2-Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal

Introdução: A siderose superficial (SS) infratentorial é uma causa rara de ataxia cerebelosa adquirida, potencialmente tratável. Resulta de hemorragia subaracnoideia lenta, crónica, com deposição subpial de hemossiderina. A causa mais comum é um defeito da dura (DD), espinhal ou na fossa posterior, espontâneo ou secundário a patologia degenerativa da coluna, traumatismo ou neurocirurgia décadas antes.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 64 anos. Descompressão radicular lombosagrada aos 52 anos. Apresentou-se aos 63 com desequilíbrio da marcha, quedas, défice de força muscular, disfagia e cefaleia, com 1 ano de progressão. Ao exame neurológico: HIT positivo bilateralmente, síndrome cerebelosa e mielopatia cervical. RM do neuroeixo: SS supra e infratentorial e medular, atrofia cerebral e cerebelosa, efusões subdurais bi-hemisféricas e coleção epidural anterior cervico-dorsal. Mielografia-TC: fístula de LCR C7-D1, adjacente a protrusão disco-osteofitária.

Caso 2: Homem, 43 anos. Traumatismo cervico-dorsal na adolescência, cefaleia e hérnia discal C6-C7. Aos 35 anos desenvolveu hipoacusia bilateral progressiva, seguida, aos 41, por vertigem, desequilíbrio da marcha e cervico/lombalgias. Ao primeiro exame neurológico, com 42 anos: hipoacusia neurosensorial, HIT positivo bilateralmente e síndromes cerebelosa e piramidal irritativa. Angio-RM do neuroeixo: SS supra e infratentorial e medular, atrofia cerebelosa e coleção epidural anterior cervico-dorso-lombar. Mielografia-TC: comunicação do espaço subaracnoideu com as coleções epidurais em C5-D1, sugerindo fístula nesse segmento.

Ambos aguardam avaliação neurocirúrgica e aprovação de deferiprona.

Conclusão: Os casos apresentados estão conforme a tríade clínica descrita na SS infratentorial: hipoacusia neurosensorial, ataxia cerebelosa e mielopatia lentamente progressivas. Pode coexistir cefaleia de hipotensão do LCR. A investigação deve incluir estudo do LCR para documentar hemorragia recente (ferritina no LCR) e exames de neuroimagem (cuja escolha pode ser complexa) para localizar eventual DD. O tratamento passa pelo encerramento cirúrgico do DD, se identificado, e/ou pelo uso de quelante de ferro (deferiprona). O tratamento permite estabilização ou até melhoria dos défices neurológicos.

Ataxias

EP-177 - PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA PROGRESSIVA E CUTIS LAXA: A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

Marta Magriço¹; Catarina Caldeiras²; Nuno Maia^{3,4}; Miguel Mendonça Pinto⁵

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar

Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Laboratório de genética molecular, serviço de genética laboratorial, centro de genética médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório Para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto; 5-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar tipo IV, também denominada variante finlandesa, é uma doença de transmissão autossómica dominante causada por mutação no gene da *gelsolina*. Clinicamente caracteriza-se particularmente pela presença de distrofia da córnea, neuropatia craniana e cutis laxa.

Caso Clínico: Mulher de 72 anos, com história pessoal conhecida de glaucoma congénito com colocação de próteses oculares bilaterais aos 28 anos, síndrome túnel cárpico bilateral intervencionado à direita e diagnóstico prévio de parésia facial periférica direita. Da história familiar a salientar pai com diagnóstico de parésia facial periférica aos 60 anos. Referenciada a consulta de neurologia por perturbação da marcha com cerca de um ano de evolução. Ao exame neurológico destacava-se a presença de ataxia tetrapendicular cerebelosa com predomínio nos membros inferiores, discreta ataxia da marcha e fraqueza do andar superior da face bilateralmente G4+. Realizou estudo complementar com eletromiografia e RM-CE sem alterações de relevo, nomeadamente sem atrofia cerebelosa. O quadro evoluiu paulatinamente nos anos seguintes, somando-se sinais piramidais bilaterais e disartria, agravamento da ataxia axial (com necessidade de apoio para a marcha), bem como da PFP bilateral. Nesta fase, ao exame objetivo geral da face levantou-se a hipótese de cutis laxa. Perante um quadro de parésia facial periférica de carácter progressivo aliado a cutis laxa foi pedido teste genético para amiloidose por mutação do gene da *gelsolina* (AGel) que revelou uma mutação p.D214N no gene *gelsolina*, corroborando a hipótese previamente aventada. A biópsia de pele mostrou também a deposição de substância amilóide.

Conclusão: O presente caso ilustra uma forma rara de amiloidose na população portuguesa, onde a presença de cutis laxa e de PF periférica progressiva revelaram-se a chave para o diagnóstico. A descrição de ataxia cerebelosa no fenótipo clínico deste tipo de amiloidose é rara, mas encontra-se descrito na literatura devendo ser considerada no diagnóstico diferencial de ataxia em idade adulta.

Ataxias

EP-178 - GANGLIONOPATIA COMO APRESENTAÇÃO DE DOENÇA DE MACHADO JOSEPH: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Bárbara Alves Rodrigues¹; Inês Carmo E Pinto¹; Miguel Pinto²; André Caetano¹; Marco Fernandes¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neuropatologia, Hospital Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A doença de Machado-Joseph pertence ao grupo de ataxias espinhocerebelosas (SCA), caracterizando-se por um síndrome cerebelosa lentamente progressivo acompanhado por manifestações autonómicas, piramidais, extrapirami-

das, sensitivas e cognitivas. O envolvimento do sistema nervoso periférico é uma manifestação comum da Doença de Machado-Joseph, mas raramente surge como apresentação inaugural da doença, podendo constituir um importante desafio diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos, com antecedentes pessoais de colite ulcerosa, hábitos tabágicos ativos e história familiar de doença de Machado-Joseph (SCA 3) no pai e tia paterna. Aos 48 anos, inicia quadro de perturbação da sensibilidade com parestesias e hipoestesia termo-álgica inicialmente nos pés e mãos com posterior progressão proximal até metade das pernas e antebraços, associada a dificuldades na marcha por descoordenação dos membros inferiores. À observação, a destacar arreflexia dos membros inferiores, hipoestesia álgica de predomínio distal e esquerdo, sem outras alterações. Realizou estudo de condução nervosa que documentou polineuropatia sensitiva axonal não dependente do comprimento/ganglionopatia. No diagnóstico diferencial de ganglionopatia, realizou avaliação analítica alargada com ANAs positivos com padrão MSA3/CENP-F associado a neoplasias da mama, pulmão e linfoma não Hodgkin e doenças inflamatórias, TC TAP com lesão expansiva ao nível do ovário direito, estudo do LCR, FDG-PET e biópsia das glândulas salivares sem alterações. Por suspeita de etiologia paraneoplásica, foi submetida a salpingo-ooforectomia direita com identificação histológica de teratoma do ovário. Excluídas as etiologias auto-imunes e paraneoplásicas, face à história familiar, foi pedido teste genético que confirmou diagnóstico de SCA3.

Conclusão: apresentamos um caso de ganglionopatia como manifestação única de SCA3, em doente cuja marcha diagnóstica apontaria para etiologia paraneoplásica/auto-imune. Por se tratar de uma manifestação inicial rara de SCA3, salientamos a importância de exclusão de outras etiologias de ganglionopatia.

Ataxias

EP-179 - HASHIMOTO'S ENCEPHALOPATHY PRESENTING AS STEROID RESISTANT SENSORY ATAXIA: A CASE REPORT

Mariana Cabral¹; **Pedro Lopes**¹; **Marina Couto**¹

1-Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

Introduction: Hashimoto's encephalopathy (HE), first described by Brain et al in 1966, is a rare, probably underdiagnosed disease, with a current estimated prevalence of 2/100,000 population. The pathophysiology of this highly heterogeneous entity is not fully understood, but available evidence points towards autoimmunity. The current diagnostic criteria are based on the association of neurological or psychiatric symptoms, presence of antithyroid antibodies and exclusion of other possible causes. Peripheral neuropathy is rare in HE, with only nine cases reported up to date.

The mainstay of treatment is high-dose steroids. Most patients have a good outcome, but persistent deficits and relapses requiring long term immunosuppression have also been described. Only two patients with HE and polyneuropathy have been described with steroid-resistance.

Case Report: 61-year-old woman, with a remote history of epilepsy, presented with prominent subacute gait unsteadiness, and incoordination being unable to walk or remain seated without support. Neuropsychiatric symptoms were also present with a significant cognitive deficit. Neurological examination showed severe axial and appendicular ataxia, abolished deep tendon reflexes bilaterally, severe impairment of superficial and deep

sensibility of distal predominance. Serological studies revealed elevated thyroid peroxidase antibodies levels. Electromyography revealed sensory axonal polyneuropathy. An otherwise extensive evaluation was unremarkable, which is consistent with HE. She was initiated on steroids and physiotherapy, and subsequently intravenous immunoglobulin with a partial, but unsatisfactory, response to both, maintaining the inability to walk without assistance. She was started on mycophenolate mofetil, as long-term immunosuppression.

Conclusion: We report a case of HE, which presents sensory neuropathy and only a partial response to steroids. Only two other similar cases are reported. A low level of suspicion is needed, as it represents a treatable entity with a good outcome when identified. More studies are needed to define a proper approach to this increasingly diagnosed entity.

Ataxias

EP-180 - DEGENERESCÊNCIA CEREBELOSA PARANEOPLÁSICA: UMA ETIOLOGIA IMPROVÁVEL

Carla Morgado¹; **Joana Pinto**¹; **Carla Carvalho**²; **Joana Pereira**²; **Célia Machado**¹; **Isabel Amorim**¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Pneumologia, Hospital de Braga

Introdução: A degenerescência cerebelosa paraneoplásica, embora rara, é a 2ª síndrome paraneoplásica mais comum, sendo também a 2ª causa mais frequente de ataxia cerebelosa esporádica. Associa-se à expressão de diferentes anticorpos anti-neuronais, nomeadamente anti-Yo, anti-Hu, anti-Ri, anti-VGCC, anti-SOX1, anti-GAD65, anti-GluR1 e anti-Ma2, mais frequentemente presentes em tumores do testículo/ovário, mama, pulmão e linfoma de Hodgkin.

Caso Clínico: Mulher, 66 anos, não fumadora, trabalhadora da indústria têxtil e sem antecedentes de doença relevantes, avaliada por desequilíbrio, alteração da fala e fraqueza generalizada com 2 semanas de evolução e perda ponderal de 10kg em 2 meses. Ao exame neurológico, apresentava disartria ligeira, tetraparésia flácida grau 4, dismetria apendicular e axial grave, com incapacidade para marcha de forma autónoma. Análises iniciais, TC-CE/cervical e RM-CE/cervical sem alterações relevantes. Do estudo etiológico, a destacar deteção anti-Ma2/Ta positivo (3+) e TC-TAP a evidenciar espessamento lobulado da pleura à esquerda, suspeito de processo neofornativo. A PET revelou envolvimento neoplásico maligno de alto grau metabólico envolvendo extensamente a pleura esquerda e a toracoscopia mostrou doença pleural extensa. O estudo histopatológico das biópsias pleurais revelou um mesotelioma epiteloide. A doente cumpriu 5 dias de imunoglobulina intravenosa, sem melhoria clínica. Completou 3 ciclos de tratamento com carboplatina e pemetrexedo, mantendo progressão da doença oncológica, tendo progredido para tratamento com nivolumab, que suspendeu, por agravamento neurológico e do estado funcional. O óbito foi declarado 9 meses após início dos sintomas.

Conclusão: Os anticorpos anti-Ma2 associam-se, mais frequentemente, a tumores testiculares, sendo pouco frequente a apresentação clínica com envolvimento cerebeloso. Este caso demonstra a importância da procura exaustiva dos tumores, em situações em que são encontrados anticorpos anti-neuronais, mesmo quando a localização deste seja menos provável. Adicionalmente, é importante reforçar o risco de encefalite anti-Ma2 associado ao tratamento com inibidores de *checkpoint*, podendo contribuir para o agravamento neurológico nestes doentes.

Neuro Oncologia

EP-181 - NEUROPATIA CRANIANA MÚLTIPLA: UM RARO CASO DE NEUROLINFOMATOSE PRIMÁRIA

Andreia Ferreira¹; Luís Rufo Costa¹; Sofia Marques¹; Ana Filipa Santos¹; Isabel Amorim¹; Célia Machado¹

1-Hospital de Braga

O linfoma difuso de grandes células B (LDGCB) pode manifestar-se com parésia de pares cranianos, neuropatias, neuropatias e neuropatias periféricas. Apesar de poder acometer todo o neuroeixo, as neuropatias cranianas ocorrem em apenas 5% dos casos.

Homem de 64 anos com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes, dislipidemia e tabagismo prévio (20 UMA) admitido por quadro de otalgia esquerda e perda ponderal com 2 meses de evolução, disfagia desde há 3 semanas e paralisia facial periférica direita há 2 semanas. Negava febre, infeções ou viagens recentes. Na admissão apresentava parésias do nervo VII direito, IX, X e XII pares cranianos, sem atingimento sensitivo, motor ou cerebeloso. Realizou TC e angio-TC cerebral sem alterações e em internamento completou investigação com TC TAP, serologias infecciosas, marcadores tumorais e anti-neurais negativos. Apresentava pleocitose linfocítica (191) com hiperproteinorráquia (0.95 mg/dL), painel de meningoencefalites e micobactérias negativo e BOCs sem dissociação. Citometria de fluxo negativa para células malignas. A RM cerebral revelou lesão expansiva infratentorial do tronco encefálico e hemisférios cerebelosos com franco predomínio esquerdo. Iniciou corticoterapia, sem resposta. Ao 30º dia de internamento após paragem respiratória foi internado na UCI, traqueostomizado, com suporte ventilatório contínuo. Desenvolveu uma tetraparésia de predomínio direito, hipoacusia bilateral severa e mioclonias da hemiface e membro superior direitos. A RM mostrou agravamento imagiológico. Realizou biópsia cerebral cuja histologia revelou tratar-se de LDGCB. Iniciou quimioterapia com fraca resposta e desenvolveu hidrocefalia sem resposta ao Shunt VP. Faleceu ao 49º dia de internamento.

A neurolinfomatose primária do SNC é uma forma de apresentação rara do LDGCB. No presente caso o agravamento com corticoterapia e a citometria de fluxo negativa tornaram a hipótese de linfoma bastante remota, porém, o exame anatomo-patológico confirmou de forma surpreendente este diagnóstico. O reconhecimento e instituição do tratamento dirigido atempados são essenciais à modificação do seu prognóstico fatal.

Neuro Oncologia

EP-182 - FOSTER KENNEDY SYNDROME

Flavia Fleming¹; Ana Catarina Felix¹

1-Hospital de Faro – Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introduction: Foster Kennedy syndrome is characterised by unilateral optic atrophy, anosmia, and contralateral disc edema caused by compression by a space-occupying lesion of the atrophic optic and olfactory nerve, followed by secondarily increased intracranial pressure with disc edema in the contralateral optic nerve.

Case Report: A 34 years-old woman was evaluated in the Neurology Emergency Department referred by Ophthalmology due to left eye optic atrophy and loss of vision and papilledema

in the right eye. She refers short flashes, bilaterally, occurring up to 30 times per day, progressively more frequent and with impaired vision of the left eye. She also complained of headache, almost daily, not related with postural changes, that would remit most of times with rest, seldom needing a painkiller. Her father said the symptoms were getting worse with some behaviour changes (she was more childish). She would refuse to go see a doctor about these problems but as they had worsen, her family convinced her to see an Ophthalmologist. Her neurological examination revealed bilateral relative afferent pupillary defect, hypovision, nasal field loss and achromatopsia in the left eye, aside from the already described ophthalmological exam. Her CT scan showed a large space-occupying lesion in the frontal midline. After surgery, the histopathology confirmed an olfactory groove meningioma - WHO 1.

Conclusion: Foster Kennedy syndrome is a rare clinical presentation. The unilateral optic atrophy occurs as a direct consequence of the intracranial space-occupying lesion exerting pressure on the optic nerve. As the lesion increases in size, the intracranial pressure increases, and causes swelling of the contralateral optic disc. Usually the atrophic eye has variable loss of vision, but the eye with papilledema can have no vision loss. Other symptoms that can be present are headache and loss of the sense of smell. The most common causes are frontal lobe tumors.

Neuro Oncologia

EP-183 - ROMBOENCEFALITE COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE LINFOMA PRIMÁRIO DO SNC: UM DESAFIO CLÍNICO E IMAGIOLÓGICO

Diogo Damas¹; Fábio Gomes¹; Ana Novo²; Inês Correia¹; João Lemos¹; Inês Cunha¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O linfoma primário do SNC (LPSNC) consiste num subtipo raro e agressivo de linfoma não-Hodgkin extracranial. Esta condição ocorre frequentemente em indivíduos imunocomprometidos e idade mais avançada, sendo que a maioria dos casos corresponde a linfoma difuso de grandes células B (LDGCB). O diagnóstico de LPSNC torna-se um desafio em doentes imunocompetentes. Assim, reportamos um caso de LP-SNC em mulher sem disfunção imunitária, discutindo as suas características clínicas e neuroimagiológicas.

Caso Clínico: Mulher, 65 anos, antecedentes de fatores de risco vascular e AVC isquémico lacunar sensitivo-motor direito. Quadro de diplopia com 2 meses de evolução, vertigem e desequilíbrio com quedas frequentes. Exame neurológico revelou oftalmoparésia bilateral complexa (restrição dos movimentos oculares horizontais e verticais, com parésia do olhar conjugado horizontal), hemihipostesia algica esquerda, alteração bilateral das sensibilidades vibratória e posicional e ataxia bilateral. RM crânio-encefálica documentou lesão hiperintensa bilateral e posterior ao nível da ponte e mesencéfalo, com captação irregular de contraste e sem restrição à difusão, sugestiva de romboencefalite. Efetuada punção lombar com pleocitose mononuclear discreta e presença de bandas oligoclonais, mas estudo microbiológico negativo. Estudo analítico com hemograma, painel de autoimunidade sistémica e neurológica e serologias foram irrelevantes. Realizado estudo seriado com imunofenotipagem e pesquisa de células neoplásicas no LCR com resultados negativos. TC toracoabdominopélvica e PET corporal não revelaram altera-

ções. Apesar do tratamento com aciclovir endovenoso, megadoses de metilprednisolona e plasmáferese, a doente teve deterioração clínica progressiva com disfunção bulbar. RM crânio com espectroscopia demonstrou expansão lesional com restrição à difusão e perfil protónico sugestivo de LPSNC, culminando na realização de biópsia cerebral que confirmou diagnóstico de LDGCB.

Conclusão: Este caso destaca a importância da investigação etiológica exaustiva no LPSNC em particular nos casos com envolvimento do romboencéfalo. A biópsia histopatológica deve ser considerada precocemente para confirmar o diagnóstico e providenciar um tratamento dirigido eficaz.

Neuro Oncologia

EP-184 - NEUROPATIA DO TRIGÉMIO METASTÁTICA DE CURSO CLÍNICO INDOLENTE

Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Mariam Cazola¹; Alexandra Rodrigues^{2,3,4}; José Rosa¹; Filipa Ladeira¹

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa, Portugal; 3-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal; 4-Unidade de Neuroradiologia, Hospital Central de Funchal. Funchal, Portugal

Introdução: O nervo trigémio apresenta uma extensa distribuição intracraniana e a sua disfunção pode caracterizar-se por alterações sensitivas nos seus territórios de inervação. Esta resulta, habitualmente, de processos inflamatórios/autoimunes, infecciosos, paraneoplásicos, traumáticos, vasculares ou neoplásicos. Os sintomas trigeminais podem representar a primeira manifestação de patologia tumoral da cabeça e pescoço.

Caso Clínico: Mulher, 59 anos, com dor nevralgica esquerda de início em 2020, com RM a documentar espessamento do trigémio compatível com neurinoma (considerando-se menos provável espessamento tumoral/inflamatório), sintomaticamente controlada com carbamazepina e clínica e imagiológicamente estável até 2023. Nessa altura, foi observada por agravamento sintomático subagudo, com disestesia no território V1 esquerdo e xeroftalmia ipsilateral. Nos meses subsequentes, verificou-se perda de função progressiva do trigémio esquerdo, com hipoestesia tátil e algica, ausência de reflexo corneano e recrudescência das queixas nevralgicas, bem como compromisso do nervo abducente ipsilateral e restantes nervos oculomotores, resultando em esotropia do olho esquerdo, diplopia binocular horizontal e alteração do campo visual direito. A RM evidenciou aumento da espessura e reforço de sinal do trigémio esquerdo ao longo de todo o seu trajeto (incluindo as divisões) e abaulamento da parede lateral do seio cavernoso ipsilateral. A PET documentou focos de hipermetabolismo no zigomático esquerdo e metade esquerda do palato mole. A biópsia do gânglio trigeminal ipsilateral documentou infiltração por carcinoma, de natureza imprecisa. A doente iniciou acompanhamento em Oncologia, aguardando identificação do tumor primário.

Conclusão: Apesar do padrão de instalação indolente, a etiologia tumoral deve ser considerada na neuropatia do trigémio, sobretudo quando associada a sintomas atípicos. Na maioria dos casos, a disseminação perineural do tumor progride retrogradamente, acompanhando os ramos do trigémio até ao seio cavernoso, com posterior compromisso dos nervos oculomotores. É essencial uma avaliação imagiológica detalhada das estruturas da cabeça e pescoço, com vista a um diagnóstico e terapêutica dirigida.

Neuro Oncologia

EP-185 - SÍNDROME DO CONE MEDULAR COMO APRESENTAÇÃO DE LINFOMA INTRAVASCULAR

Sofia Bernardo¹; Joana Dionísio¹; Duarte Carapinha¹; José Menezes¹; Martinha Chorão²; Raquel Tojal¹; Simão Cruz¹; João Peres¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa

Introdução: O linfoma intravascular é um subtipo raro de linfoma de grandes células B, que pode ter uma apresentação neurológica variada, constituindo um desafio tanto no diagnóstico, como no tratamento, uma vez que as suas manifestações neurológicas podem ser rapidamente progressivas e fatais.

Caso Clínico: Senhora de 76 anos, internada por alterações sensitivas nos membros inferiores e perineo, dificuldade na marcha, obstipação e urgência miccional, com 15 dias de evolução; adicionalmente, teve um episódio de vertigem prolongada nesse período. Inicialmente observaram-se sinais compatíveis com disfunção de vias cerebelosas e síndrome do cone medular com paraparesia ligeira distal dos membros inferiores e hipostesia com nível em S1. A ressonância magnética (RM) da medula documentou pequeno foco de hipersinal em T2 no cone medular paramediano direito, de significado impreciso; a RM crânio-encefálica (RM-CE) revelou discretos focos de restrição à difusão da substância branca (SB) cerebral bihemisférica. As três análises ao líquido cefalorraquidiano revelaram pleocitose (6-11 células), sem predomínio de células, com hiperproteiorráquia ligeira (42,42-64,46 mg/dL) e sem células neoplásicas. Realizou tratamento com corticoterapia e plasmáferese, tendo-se observado uma discreta e temporária melhoria. Por depressão subaguda do nível de consciência, repetiu RM-CE após 20 dias de internamento, onde se observaram novas lesões da SB com restrição à difusão, microhemorragias e hipersinal T2 no estriado bilateralmente. Realizou biópsia cerebral estereotáxica, cuja análise histológica revelou pequenos vasos de lúmen ocupado/ocluido por células linfóides grandes CD20+. A doente faleceu após 3 meses do início das manifestações clínicas.

Conclusão: O linfoma intravascular é uma doença sem sinais patognomónicos, cujo diagnóstico precoce influencia a resposta ao tratamento e respetivo prognóstico. O diagnóstico é feito post-mortem em 50% dos casos. Uma resposta inicial mas transitória aos corticóides, a presença de lesões vasculares cerebrais e o hipersinal dos gânglios da base são pistas para o seu diagnóstico.

Neuro Oncologia

EP-186 - TUMORES DO ÂNGULO PONTO-CEREBELOSO: ESTUDO OBSERVACIONAL RETROSPECTIVO DE DOENTES COM AVALIAÇÃO NEUROPATOLÓGICA

André Sobral-Pinho¹; Rita Ventura¹; Catarina Pinto²; Alfredo Calheiros³; Miguel Pinto⁴; Ricardo Taipa⁴

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: Os tumores do ângulo ponto-cerebeloso (APC) constituem até 10% dos tumores intracranianos cursando tipi-

camente com sintomatologia vestibular e/ou auditiva. Dentro destes, são mais frequentes os schwannomas vestibulares e meningiomas, embora outros possam surgir. Alguns destes tumores, sobretudo se crescerem consideravelmente, podem ser abordados cirurgicamente.

Caracterização demográfica, clínica, imagiológica e neuropatológica de doentes com tumores do APC submetidos a cirurgia com estudo neuropatológico.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de doentes com tumores do APC submetidos a cirurgia com estudo neuropatológico entre Janeiro de 2013 e Março de 2023 num hospital terciário.

Resultados: Foram incluídos 81 doentes, com média de idades de 57 anos (min=21 e máx=83), 64% do sexo feminino. Os sintomas mais frequentes foram: hipoacusia unilateral (74%), desequilíbrio (62%), acufeno (23%), vertigem (22%) e cefaleia (22%). Em 3 doentes o diagnóstico foi incidental. O tempo médio desde os primeiros sintomas até à cirurgia foi 34 meses. A média do maior eixo do tumor foi de 31 mm. Cinquenta e oito doentes tiveram compressão do tronco cerebral e/ou cerebelo. O diagnóstico neuropatológico mais frequente foi schwannoma vestibular (n=60), seguido de meningioma (n=11), quisto epidermoide (n=7), schwannoma nervo facial (n=1), schwannoma nervo acessório (n=1) e linfoma difuso de grandes células-B (n=1). O diagnóstico provável baseado num exame de imagem foi o mesmo que o diagnóstico neuropatológico em 79 doentes. Três doentes tinham tumores bilaterais (schwannomas vestibulares; linfoma difuso de grandes células-B bilateral; schwannoma vestibular concomitantemente com meningioma contralateral).

Conclusão: Os tumores do APC intervencionados surgiram numa larga faixa de idades e a maioria apresentava compressão de estruturas na fossa posterior. Os schwannomas vestibulares unilaterais foram o tumor mais frequente apesar de diagnósticos mais raros como linfoma e schwannomas "não-vestibulares" terem surgido. Neste estudo existiu boa correlação diagnóstica entre a imagem e neuropatologia, sendo esta última fundamental para confirmação diagnóstica.

Neuro Oncologia

EP-187 - ENCEFALITE LÍMBICA PARANEOPLÁSICA ANTI-SOX1 E ANTI-GABA B POSITIVA

Diogo Antão¹; Joana Ribeiro²; José Bandeira Costa¹; Ana Oliveira⁴; Joana Marques¹; Ilda Costa¹; Paulo Mota³; Duarte Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E., Lisboa; 2-Serviço de Pneumologia, Unidade Local de Saúde da Guarda, E.P.E., Guarda; 3-Serviço de Pneumologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E., Lisboa; 4-Serviço de Medicina Interna, Hospital Distrital de Santarém, Santarém

Os síndromes neurológicas paraneoplásicas são reacções imunomediadas, raras, cruzadas entre o tumor e o sistema nervoso. Os autoanticorpos que lhes estão associados variam consoante o tumor primário. O anticorpo anti-SOX1 associa-se frequentemente a síndrome de Lambert-Eaton, enquanto o anti-GABA B se associa a encefalite límbica.

Doente do sexo feminino, 71 anos, com antecedentes de síndrome vertiginosa e tabagismo activo. Recorreu ao serviço de urgência por síndrome confusional agudo associado a crise convulsiva inaugural. Referida cefaleia nos 4 dias anteriores. Ao exame neurológico inicial encontrava-se estuporosa, em mutismo, com hemiparesia esquerda e sem meningismo. No interna-

mento, por epilepsia de difícil controlo associada a síndrome confusional, e exames de imagem cerebrais inocentes (TC e RM), foi realizada punção lombar que revelou pleocitose com 46 células/mm³ (mononucleares). Fez aciclovir empírico durante 9 dias até resultado negativo de Herpes no líquor. Colocada a hipótese diagnóstica de Encefalite Autoimune, foi feita pesquisa de anticorpos antineuronais e realizada TC-toraco-abdomino-pélvica que revelou nódulo no lobo inferior do pulmão direito e presença de adenopatias mediastínicas suspeitas. O estudo no soro revelou anticorpos anti-SOX1 e anti-GABA B positivos, posteriormente identificados também no líquido cefalorraquidiano. Foi assumida encefalite límbica paraneoplásica e medicada com metilprednisolona 1gr/dia, 5 dias, com melhoria progressiva dos sinais focais e diminuição da frequência das crises epiléticas. Foi biopsada uma adenopatia mediastínica por ecobroncoscopia que confirmou o diagnóstico de carcinoma pulmonar de pequenas células. Iniciou quimioterapia sistémica com carboplatina + etoposido. A RM-CE de reavaliação à 8ª semana mostrou lesão hiperintensa em T2 e FLAIR no hipocampo direito, sem realce pós-contraste, sem restrição à difusão, compatível com encefalite. A doente não apresenta semiologia cerebelosa até à presente data, encontrando-se em tratamento oncológico.

Em conclusão, descreve-se um caso raro de encefalite límbica autoimune anti-SOX1+ e anti-GABA B+ como forma de apresentação de um carcinoma pulmonar de pequenas células.

Neuro Oncologia

EP-188 - QUANDO PARECE SER SMART (STROKE-LIKE MIGRAINE ATTACKS AFTER RADIATION THERAPY) E NÃO É: O LADO NEGRO DA RADIOTERAPIA

Ana Lúcia Oliveira¹; Tiago Jesus¹; Patrícia Grilo¹; Sónia Costa¹; Cândida Barroso¹

1-Hospital de Vila Franca de Xira

Introdução: A síndrome SMART (*stroke-like migraine attacks after radiation therapy*) corresponde a uma complicação rara e tardia da radioterapia craniana, sendo mais frequente em doentes que receberam doses superiores a 50 Gy. Clinicamente, caracteriza-se por cefaleias, convulsões e défices neurológicos focais, frequentemente transitórios e reversíveis. Nas imagens de RM-CE é característico o realce cortical giriforme da substância cinzenta e a presença de hiperintensidade cortical nas seqüências T2 e FLAIR.

Caso Clínico: Mulher de 80 anos com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes *mellitus* tipo 2, dislipidemia, depressão e carcinoma basocelular frontal esquerdo, diagnosticado e submetida a cirurgia e radioterapia adjuvante dirigida, com 55 Gy em 20 frações, há 4 anos, sem recidiva. Seguida em consulta de Neurologia desde há 3 anos, por declínio cognitivo ligeiro mnésico multidomínios, com avaliação analítica e TC-CE sem alterações relevantes, estável. No final de 2022, apresenta um quadro subagudo de agravamento de desorientação temporal, desequilíbrio na marcha e alteração da articulação verbal. A RM-CE evidenciou de lesões captantes cortico-subcorticais frontal ântero-lateral esquerda, reforço definido do contorno cortico-giral, hipersinal cortical nas seqüências T2 e FLAIR e extenso edema vasogénico adjacente, envolvendo a substância branca, sugestivo de síndrome SMART. O EEG não apresentou alterações. Iniciou corticoterapia com significativa melhoria clínica e realizou RM-CE seriadas semestrais com apenas ligeira

redução das áreas edematosas, sugestivas de um diagnóstico imagiológico de radionecrose. Atualmente mantém-se clinicamente estável, com diminuição gradual da corticoterapia oral.

Conclusão: A fisiopatologia da síndrome SMART ainda é desconhecida e, sendo um diagnóstico de exclusão, é muitas vezes um desafio diagnóstico. Contudo, o seu reconhecimento é fundamental a fim de garantir uma gestão adequada do doente, evitados procedimentos diagnósticos invasivos ou tratamentos inadequados. Devem ser considerados todas as possíveis complicações da radioterapia craniana, quando realizada em doses elevadas, algumas das quais com caráter irreversível.

Neuro Oncologia

EP-189 - THIRD AND SIXTH NERVE OCULAR NEUROMYOTONIA AFTER SELAR RADIATION IN PITUITARY ADENOMA

Liliana Silva¹; Luis Pedro Freitas²; Isabel Paiva³; André Jorge¹; Ana Inês Martins^{1,4}; João Lemos^{1,4}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3-Endocrinology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Ocular neuromyotonia (ONM) presents as proximal diplopia associated with tonic spasms of the extraocular muscles and is often overlooked. It is usually caused by an insult to the ocular motor nerve, leading to transient ephaptic transmission and/or hyperexcitability. Accordingly, pituitary adenomas involving the cavernous sinus and/or their treatments, may cause both permanent strabismus associated with fixed deficits as well as transient strabismus associated with ONM.

Case Report: A 48-year-old female presented with a 6-year history of vertical and horizontal binocular diplopia. Fifteen years earlier, she had undergone multiple transphenoidal resections, local radiotherapy, and radiosurgery in the context a pituitary adenoma compressing the left cavernous sinus, having been left with a left oculomotor nerve palsy (3NP). Currently on exam, while afferent visual assessment was unremarkable, there was a partial limitation of supraduction of the left eye accompanied by vertical diplopia, and a non-responsive mydriatic pupil ipsilaterally, consistent with a partial left 3NP. Notably, if levo- and dextro-duction were sustained for ~15 seconds, there was complete limitation of adduction and abduction of the left eye and accompanying horizontal diplopia for ~2 minutes, respectively. Selar MRI showed a residual cystic lesion extending into the left cavernous sinus without compressing nearby neurovascular structures. A diagnosis of 3rd and 6th nerve ONM after local radiotherapy was made and the patient was started on carbamazepine, showing marked improvement of transient horizontal diplopia. The additional placing of a base down Fresnel prism in the left eye further improved permanent vertical diplopia and associated compensatory neck posture.

Conclusion: ONM is a known complication of local radiotherapy near the cavernous sinus, although it is rare in the context of pituitary adenomas. Importantly, the presence of fixed strabismus should not preclude the active search for co-existent transient forms of strabismus in the same patient, as these are managed differently.

Neuro Oncologia

EP-190 - EVENTO STROKE-LIKE COMO APRESENTAÇÃO DE UMA COMPLICAÇÃO TARDIA DA RADIOTERAPIA: UM ALERTA PARA QUE NEM TUDO O QUE PARECE É

Eduarda Cruz Alves¹; Cátia Rocha Oliveira¹; Luís Fontão¹; Catarina Silva Santos¹

1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: As complicações tardias da radioterapia cerebral incluem eventos agudos stroke-like que podem ser devidos em várias entidades, uma das quais: a síndrome *acute late-onset encephalopathy after radiation therapy* (ALERT).

Caso Clínico: Homem de 65 anos, com antecedentes de carcinoma epidermóide do pulmão com metastização cerebral, identificada em 2007, submetido a radioterapia (RT) craniana, dose de 40Gy, e torácica e quimioterapia (QT).

Foi admitido no Serviço de Urgência por prostração e défice motor direito. Ao exame neurológico: afasia global, hemianópsia direita, hemiparesia direita G4- com face e RCP indiferente à direita e flexor à esquerda. O estudo analítico incluindo anticorpos antineuronais e auto-imunidade sistémica não demonstrava alterações. A TC-CE e angio-TC cerebral e cervical não apresentavam alterações agudas. Uma RM-CE excluiu metastização cerebral, lesões vasculares recentes e mostrou uma leucoencefalopatia difusa crónica compatível com alterações pós-rádicas. A análise do LCR mostrou proteinorráquia e o painel multiplex de vírus e bactérias foi negativo. O EEG documentou traçado com atividade de base teta, indicando disfunção cortical difusa e foco lento, intermitente frontotemporal direito a traduzir acentuada disfunção regional. Nos primeiros dias de internamento, os défices neurológicos apresentaram um carácter flutuante e perante ausência de melhoria clínica realizou empiricamente um ciclo de metilprednisolona. Verificou-se melhoria neurológica franca, com resolução dos défices e restituição ao estado prévio ao internamento. À reavaliação, dois meses após a alta, não apresentou recorrência dos sintomas e está clinicamente estável.

Conclusão: Na síndrome ALERT, os doentes partilham características comuns, incluindo história clínica passada de exposição a radioterapia cerebral associada a alteração do estado de consciência, início agudo de défices neurológicos focais do tipo stroke-like ou cefaleia anos após a RT, com melhoria clínica rápida após administração de corticoides. A exclusão de outros diagnósticos diferenciais é fundamental para definir a orientação e prognóstico.

Neuro Oncologia

EP-191 - GLIOMATOSE CEREBRAL: UMA APRESENTAÇÃO INVULGAR E DESAFIANTE DE GLIOMA DIFUSO

Daniel Araújo¹; André Militão¹; Gonçalo Bonifácio¹; Rui Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A gliomatose cerebral corresponde a um padrão de crescimento raro e extensamente infiltrativo de gliomas difusos, com infiltração de pelo menos 3 lobos cerebrais e, ocasionalmente, extensão bilateral e infratentorial, de apresentação clínica heterogénea e inespecífica. Relatamos um caso de gliomatose cerebral por glioma difuso isocitrato desidrogenase (IDH) *wildtype*.

Caso Clínico: Homem de 42 anos, admitido na urgência por quadro de confusão mental e cefaleia com 2 dias de evolução, seguido de alteração súbita da linguagem e crise convulsiva focal com generalização secundária associada a hemiparesia direita pós-ictal transitória. Na TC de admissão identificada hipodensidade difusa temporal esquerda. Estudo LCR citoquímico, bacteriológico e painel meningite/encefalite negativos. EEG com atividade paroxística temporal esquerda, sugestivo de lesão epileptogénica. Observou-se rápida remissão sintomática apenas sob fármacos anticrise epiléptica. Realizou RM que demonstrou lesão corticocortical hemisférica esquerda difusa, hiperintensa em T2 e hipointensa em T1, de predomínio temporal, com envolvimento do tronco cerebral, diencéfalo e hipocampo contralateral, sem lesões captantes. Face a estes achados, à exclusão de patologia infecciosa e a possível etiologia inflamatória, optou-se por iniciar ciclo de metilprednisolona. Manteve-se globalmente assintomático, sem alterações formais no exame neurológico. Na RM de reavaliação identificada nova lesão ovalada retroquiasmática captante. Face à aparente progressão imagiológica e ausência de diagnóstico estabelecido, optou-se por planejar biópsia tendo sido identificado glioma difuso hemisférico IDH *wildtype* (diagnóstico molecular integrado incompleto). Optou-se por proterlar abordagem terapêutica até resultado anatomopatológico e decisão em reunião multidisciplinar. Verificou-se, posteriormente, rápida progressão da doença com deterioração neurocognitiva e óbito 2 meses após a primeira admissão.

Conclusão: O caso reforça a importância de considerar esta apresentação invulgar de gliomas difusos no diagnóstico diferencial de lesões difusas infiltrativas com apresentação clínico-laboratorial atípica e de ponderar biópsia precoce para diagnóstico histo-molecular, determinante para definir prognóstico e orientar decisão terapêutica, apesar de limitada repercussão na sobrevivência.

Neuro Oncologia

EP-192 - UMA COMPLICAÇÃO NEUROLÓGICA ATÍPICA DE ADENOCARCINOMA DO PULMÃO

Tiago Oliveira¹; Mafalda Delgado Soares¹; Filipa Ladeira¹; Margarida Silva Dias¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: As mielopatias apresentam um diagnóstico diferencial amplo e complexo. A apresentação inicial de neoplasias por metástases intramedulares é rara (0.1%-0.4%), sendo mais frequente em neoplasias do pulmão, mama, linfoma, melanoma e carcinoma renal.

Caso Clínico: Homem, 58 anos, com antecedentes de hepatite B, sem hábitos tabágicos, internado por dificuldades na marcha, alteração do padrão defecatório e disfunção erétil e queixas algícas localizadas ao membro inferior (MI) esquerdo e hipostesia no MI contralateral, com nove meses de evolução. Realizou RM-CE em ambulatório, sem alterações relevantes. Ao exame neurológico destacava-se paraparesia proximal com força muscular G4, nível sensitivo tátil e algíco em D8, hiperreflexia e hipertonía nos MI e parésia facial do tipo periférica direita.

Em internamento, realizou RM-medular que revelou múltiplas lesões tumefactas, com captação de gadolínio, centromedulares (C6-C7, D8-L1). Repetiu estudo de crânio que mostrou envolvimento multifocal supra e infratentorial, favorecendo-se etiologia inflamatória. LCR com 36 células, hiperproteínorria, disfunção da BHE, sem células neoplásicas. Estudo autoimune, infeccioso, anti-MOG e anti-Aqp4 negativos.

Perante suspeita inflamatória, realizou 1 ciclo de metilprednisolona EV, sem melhoria. Por desenvolvimento de lesões herpetiformes na região sagrada realizou ainda 14 dias de aciclovir, sem melhoria do quadro neurológico.

Em estudo neoplásico a TC-tórax evidenciou uma lesão nodular pulmonar apical direita, submetida a biópsia transtorácica, cuja histologia revelou um adenocarcinoma do pulmão (ADCP). Assumido diagnóstico de envolvimento metastático difuso do SNC por ADCP, com encaminhamento para consulta de oncologia pneumológica para estadiamento e início de terapêutica sistémica.

Conclusão: Apesar de raras como apresentação inicial de ADCP, as metástases intramedulares devem ser consideradas em casos de mielopatia com défices neurológicos progressivos, em particular, se dor associada. Apesar do prognóstico a 5 anos ser desfavorável, doentes com bom status funcional poderão ser submetidos a diversas modalidades terapêuticas curativas e paliativas, tornando a necessidade de diagnóstico e estadiamento atempados essenciais.

Neuro Oncologia

EP-193 - MONOCULAR SEE-SAW NYSTAGMUS IN PITUITARY ADENOMA

Sara Matos¹; André Jorge¹; Inês Pais¹; Ana Inês Martins^{1,2}; Joana Rato³; João Lemos^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3-Neurosurgery Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal

Introduction: See-saw nystagmus is a rare form of nystagmus characterized by a cyclical movement of both eyes, where intorsion and elevation of one eye is accompanied by extorsion and depression of contralateral eye. It usually results from a suprasellar/parasellar mass compressing the meso-diencephalic region, causing a disruption of the visuovestibular system. Herein, we report a unique case of a patient with a pituitary adenoma who presented with apparent monocular see-saw nystagmus.

Case Report: A 65-year-old male presented with a 1-year history of progressive vision loss in the right eye and abnormal eye movements. Fifteen years prior, a pituitary adenoma had been resected in the context of bilateral vision loss. Post-surgical visual acuity was 6/10 OD, and no light perception (NLP) OS. Follow-up brain MRI revealed reduction of tumor volume and less mass effect over the optic chiasm. Currently on exam, visual acuity was counting fingers OD and NLP OS, color vision was 0/17 OD and inexistent OS, there was an islet of superonasal vision OD, a relative afferent pupillary defect was present OS, and there was bilateral optic atrophy. Ductions were full OU. Notably, there was periodic vertical alternating deviation of the left eye every ~50 seconds, consisting of elevation and intorsion alternating with depression and extorsion, with no detectable movements of right eye. Brain MRI showed tumor volume increase, compression of the optic chiasm, and atrophy of both optic nerves. He underwent chiasmal decompression, but unfortunately, died a few days later from related complications.

Conclusion: We report an unusual eye movement, i.e., monocular see-saw nystagmus. In this case, the chronic relative sparing of vision in one eye might have "blocked" the full development of the visuovestibular disruption believed to cause the combined push-pull movement of the eyes seen in classical see-saw nystagmus.

Neuro Oncologia

EP-194 - NEUROCITOMA CENTRAL: CASUÍSTICA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Mariana Dias Da Costa¹; **Patrícia Faustino**²; **Rafael Roque**^{1,3}

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal;

2-Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal;

3-Laboratório de Neuropatologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: O neurocitoma central é um tumor neuronal raro com localização típica intraventricular. Afeta predominantemente jovens adultos. Associa-se a um excelente prognóstico após ressecção cirúrgica completa. Historicamente pode mimetizar outros tumores do SNC como oligodendroglioma ou ependimoma, pelo que é crucial um correto diagnóstico diferencial.

O nosso objetivo foi proceder à caracterização de doentes com diagnóstico histológico de neurocitoma central num centro terciário.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo. Inclusão de doentes com diagnóstico histológico de neurocitoma central entre 2002-2023. Caracterização clínica, neurorradiológica e de prognóstico através de consulta do processo clínico e avaliação histológica incluindo estudos de imunohistoquímica, e posterior análise descritiva.

Resultados: Foram incluídos 9 doentes, 55,5% do sexo feminino. Média de idades no diagnóstico de 29,1±6,5 anos. O sintoma mais reportado à data do diagnóstico foi cefaleia (88,9%). Em termos neurorradiológicos, 66,7% dos doentes apresentavam componente quístico, um doente com calcificações intratumorais e um doente com hemorragia intratumoral. Todos os doentes foram submetidos a tratamento cirúrgico, 44,4% com ressecção macroscópica total da lesão e os restantes com remoção subtotal. Três doentes realizaram terapêutica adjuvante. Todos os casos apresentavam morfologia histológica típica de neurocitoma central, com positividade para sinaptofisina e TTF-1. Três casos foram positivos para GFAP. No último *follow-up*, a taxa de sobrevivência foi de 100%. Apenas um doente apresentou recidiva da lesão (8 anos após a primeira cirurgia), tendo sido submetido a nova cirurgia e tratamento com radio e quimioterapia adjuvantes, com resposta favorável.

Conclusão: Na série apresentada o neurocitoma central é mais frequente em doentes jovens e tem excelente prognóstico, de acordo com os dados disponíveis na literatura. Destacamos a importância do seguimento periódico destes casos após cirurgia, dado a possibilidade de recidiva. Sendo uma entidade rara, a descrição de doentes com neurocitoma central é essencial para promover a sua correta identificação e estabelecimento de estratégias terapêuticas e prognóstico adequados.

Neuro Oncologia

EP-195 - ENCEFALITE ANTI-HU COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE NEOPLASIA OCULTA DO PULMÃO

Bárbara Alves Rodrigues¹; **Danna Krupka**²; **Marta Magriço**¹; **Marco Fernandes**¹; **João Pedro Marto**^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2-Co-autoria partilhada, Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental;

3-CEDOC, NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: As encefalites imuno-mediadas de etiologia paraneoplásica são uma possível manifestação inaugural de neoplasia oculta. A encefalite anti-Hu está mais frequentemente associada ao carcinoma de pequenas células do pulmão, podendo apresentar um envolvimento multifocal do sistema nervoso central e periférico.

Caso Clínico: Homem de 71 anos de idade, com antecedentes de tabagismo ativo (60 UMA). Iniciou quadro de perda ponderal involuntária progressiva quantificada em 15 Kg acompanhado nos 6 meses seguintes por síncope de repetição, desequilíbrio da marcha, diplopia binocular e disfagia. Adicionalmente, ainda com queixas compatíveis com xerostomia, xerofthalmia, anidrose e obstipação, sem outra sintomatologia acompanhante. Internado eletivamente no serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz em Janeiro de 2023 para estudo etiológico. À admissão, doente emagrecido, com envolvimento do VI par direito, III par bilateralmente, disartria, *gag reflex* mais fraco à esquerda, ataxia axial e tetrapendicular cerebelosa. Realizou RM-CE que revelou atrofia cortical de predomínio posterior e do tronco cerebral sem lesões parenquimatosas ou captação de gadolínio, estudo de condução nervosa sugestivo de polineuropatia sensitiva axonal não dependente do comprimento/ganglionopatia; estudo de LCR com hiperproteínorráquia (93 mg/dL), sem aumento de células; estudo serológico com anticorpo anti-Hu positivo no LCR e soro; TC TAP com nódulo endobrônquico peri-hilar esquerdo com múltiplas adenopatias necrosadas adjacentes. Submetido a terapêutica com Imunoglobulina endovenosa 2 g/kg e metilprednisolona endovenosa 1 g por 5 dias, pela hipótese de disfunção neurológica multifocal de etiologia paraneoplásica. Ao longo do internamento, observou-se evolução clínica rapidamente desfavorável com óbito declarado ao 10º dia de internamento.

Conclusão: O presente caso clínico ilustra o envolvimento multifocal da encefalite anti-Hu, a importância do seu reconhecimento como possível manifestação inaugural de neoplasia oculta e a possível rápida e grave evolução clínica.

Neuro Oncologia

EP-196 - SÍNDROME OPSOCLONUS-MIOCLONUS COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DE UM ADENOCARCINOMA PULMONAR

Inês Carmo E Pinto¹; **Bárbara Alves Rodrigues**¹; **Vítor Mendes Ferreira**¹; **André Sobral Pinho**¹; **Luísa Alves**^{1,2}

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

Introdução: A síndrome opsoclonus-mioclonus caracteriza-se pela presença de oscilações sacádicas multidirecionais, de grande amplitude e erráticas, sem intervalo intersacádico (*opsoclonus*), que se associam a mioclonias generalizadas, ataxia e, ocasionalmente, encefalopatia. Nos adultos, pode ocorrer como síndrome paraneoplásica mais frequentemente no contexto de carcinoma pulmonar de pequenas células, carcinoma da mama ou ovário.

Caso Clínico: Mulher, 77 anos, internada eletivamente no Serviço de Neurologia por quadro de alterações cognitivas mnésicas, perda de autonomia nas actividades de vida diária, quedas frequentes e mioclonias com três meses de evolução associado a história de perda ponderal e tosse crónica. Ao exame neurológico era evidente a presença de mioclonias tetra-ependiculares,

oromandibulares e da língua, ataxia cerebelosa generalizada, movimentos oculares involuntários, compatíveis com opsoclonus, e disartródia, tendo-se assumido o diagnóstico de síndrome opsoclonus-mioclonus. Da investigação diagnóstica realizada destaca-se RM cranioencefálica a documentar atrofia cortical difusa sem outras alterações relevantes; eletroencefalograma com traçado difusamente lento (6Hz); avaliação analítica e líquórica extensa a revelar apenas positividade isolada e inespecífica do anticorpo anti-canal de potássio (anti-VGKC). Realizou TC toracoabdominopélvica que documentou consolidação pulmonar, cuja avaliação anatomopatológica e genética foi compatível com adenocarcinoma secundário a mutação do gene *HER2* (c.2313_2324dup(p.(Tyr772_Ala775dup)) e cujo estadiamento por PET-TC revelou metastização multiorgânica. Observou-se melhoria clínica parcial após terapêutica com imunoglobulina endovenosa. Não obstante, a doente acabou por falecer após evolução clínica desfavorável em contexto de neoplasia metastizada cerca de 5 meses após início dos sintomas.

Conclusão: O diagnóstico da síndrome opsoclonus-mioclonus deve motivar a investigação de uma neoplasia primária subjacente, dado que frequentemente corresponde à sua manifestação inicial. O facto de a maioria dos casos de síndrome opsoclonus-mioclonus ser seronegativa alerta para a necessidade de se aprofundar a investigação nesta área, uma vez que a identificação destes anticorpos contribuiria para a confirmação deste diagnóstico e esclarecimento do mecanismo fisiopatológico subjacente.

Neuro Oncologia

EP-197 - DEGENERESCÊNCIA CEREBELOSA PARANEOPLÁSICA ASSOCIADA A TR/DNER: CAUSA A CONSIDERAR MESMO COM APRESENTAÇÃO AGUDA A MIMETIZAR EVENTO CEREBROVASCULAR

Liliana Silva¹; Ana Paula Brás²; José Beato Coelho²; Rita De Sousa³; André Saraiva⁴; Raquel Guilherme⁵; Sandra Rodrigues⁶; André Jorge¹; Gustavo C. Santo¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal; 3-Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal

Introdução: O diagnóstico diferencial das ataxias cerebelosas de início na idade adulta e de instalação aguda/subaguda é frequentemente desafiante.

Caso Clínico: Homem de 79 anos, autónomo, com múltiplos fatores de risco vascular, incluindo fibrilhação auricular não valvular, hipocoagulado com dabigatran. Recorreu ao serviço de urgência por desequilíbrio e incapacidade de marcha de novo com 2 dias de evolução. Ao exame neurológico apresentava-se cognitivamente íntegro, observando-se limitação da abdução ocular bilateralmente, ataxia apendicular bilateral e axial, impedindo ortostatismo. O estudo complementar inicial incluiu TC cranioencefálica, que não revelou alterações, assumindo-se provável enfarte da circulação posterior sem tradução imagiológica. Em seguida efetuou RM cranioencefálica que demonstrou alterações microangiopáticas crónicas supratentoriais. Durante o internamento observou-se um agravamento progressivo da síndrome pancerebelosa, com desenvolvimento posterior de deterioração

cognitiva e compromisso da vigília. O estudo complementar alargado identificou anticorpos anti-Tr/DNER no soro e LCR, levando ao diagnóstico de encefalite autoimune. Iniciou tratamento com imunoglobulina humana endovenosa (IVIG) durante 5 dias, com melhoria discreta do quadro atáxico, seguida de novo ciclo sem resposta. Foi submetido a plasmáfereze (6 sessões), com ligeira melhoria da vigília. A RM cranioencefálica subsequente revelou uma lesão cortico-subcortical temporoparietal direita, previamente inexistente, sugerindo enfarte subagudo. A pesquisa de neoplasia oculta revelou adenomegalias mediastínicas, cuja biópsia excisional levou ao diagnóstico de linfoma de Hodgkin clássico, subtipo celularidade mista, 2 meses após início dos sintomas neurológicos. Apesar do tratamento dirigido, o doente permaneceu funcionalmente dependente 6 meses após o diagnóstico, embora sem evidência inequívoca de remissão completa.

Conclusão: A degenerescência cerebelosa paraneoplásica deve ser sempre considerada no diagnóstico diferencial de uma ataxia aguda/sub-aguda de início na idade adulta, principalmente se há evidência de progressão. Na presença de anticorpos anti-Tr/DNER, o seu prognóstico é incerto, podendo não ocorrer melhoria da condição neurológica, mesmo após tratamento da neoplasia subjacente.

Neuro Oncologia

EP-198 - TUMORES NEUROENDÓCRINOS DA HIPÓFISE: UM NOVO OLHAR DAS SUAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-PATOLÓGICAS SEGUNDO A NOVA CLASSIFICAÇÃO DA ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE

João De Sá¹; Miguel Pinto²; Ricardo Taipa²

1-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 2-Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Os tumores da glândula hipofisária e da região selar representam cerca de 15% dos tumores intracranianos, sendo os PitNETs os mais comuns. Até 2017, os adenomas eram classificados segundo a imunorreatividade às hormonas hipofisárias e/ou das elevações dos níveis séricos das mesmas. Em 2017, a OMS introduziu a utilização dos fatores de transcrição hipofisários (PIT-1, SF-1 e TPIT) como complemento à imunohistoquímica das hormonas hipofisárias.

Os objetivos do presente trabalho foram a caracterização demográfica, clínico-radiológica e histopatológica dos casos de PitNETs submetidos a intervenção cirúrgica no Centro Hospitalar Universitário de Santo António, entre 2005 e 2022; a identificação dos adenomas *null cell* ou não secretores, sua caracterização histopatológica e reclassificação com recurso aos fatores de transcrição.

Estudo retrospectivo e descritivo para caracterizar os casos de PitNETs nas vertentes demográfica, clínico-radiológica e histopatológica. Após a identificação dos casos de adenomas *null cell*, foi realizada a revisão histopatológica à luz da classificação da OMS de 2017.

No período de 2005 a 2022, foram identificados 249 casos, existindo uma ligeira maioria de indivíduos do sexo masculino (51,8%), com a média de idade ao diagnóstico de 52,16 anos. 14,9% (n=37) dos casos apresentaram recidiva tumoral. 58,2% dos casos apresentou manifestações clínicas de compressão de estruturas nervosas e 71,9% dos casos apresentava alterações analíticas de disfunção endocrinológica. Radiologicamente, a maioria dos PitNETs são macroadenomas (68,3%). A reclassifi-

cação dos adenomas *null cell*, à luz da classificação de 2017, permitiu a identificação de 2 casos de adenomas *null cell*, correspondendo a 0,8% da totalidade dos casos.

As características clínico-radiológicas, da nossa coorte, são similares às descritas na literatura. A utilização dos fatores de transcrição permitiu reconhecer que os adenomas previamente classificados como hormono-negativos podem ser categorizados em diferentes subtipos histológicos. Desta forma, suporta a noção que os tumores *null cell* são na verdade tumores raros.

Neuro Oncologia

EP-199 - LINFOMA CEREBRAL A MIMETIZAR NEURO-BEHÇET

Léina Silva¹; Sara Costa¹; Liliana Igreja²; Catarina Pinto²; Bianca Castro³; Ricardo Taipa⁴; João Araújo Correia⁵; Ernestina Santos^{1,6}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 6-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica. Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar. Universidade do Porto. Porto. Portugal

Introdução: A doença de Behçet (DB) pode apresentar envolvimento neurológico, como manifestação mais grave. O diagnóstico é clínico, exigindo elevada suspeição e exclusão de diagnósticos alternativos.

Caso Clínico: Mulher, 56 anos, com história de aftas orais e artalgias, admitida por diminuição da acuidade visual e miodesópias com duas semanas de evolução, sucedidos de confusão, desorientação, alteração comportamental e défice motor, com uma semana de evolução. A clínica precedeu-se de síndrome gripal. O exame neurológico revelou lentificação psicomotora, disartria ligeira, hemiparesia direita (mRC4/5) e reflexos globalmente vivos. A avaliação oftalmológica identificou panuveíte bilateral. A RM-CE mostrou múltiplas lesões corticais e profundas, com captação de contraste. O LCR tinha 17 células mononucleares, proteinorraquia e glicorraquia normais, amicrobiano, BOCs e antineuronais negativos. Excluiu-se neoplasia com TC toraco-abdomino-pélvica e ecografia vaginal. Estudos sistémico e autoimune e HLA-B51 foram negativos. Considerou-se DB com envolvimento neuro-oftalmológico (segundo critérios), e iniciou-se corticoterapia endovenosa e colírio. Verificou-se melhoria clínica e radiológica, e iniciou-se infliximab mensal e desmame de corticoterapia oral. Após quatro meses, é readmitida por alteração do estado mental, défice da acuidade visual e cefaleias. Ao exame detetava-se lentificação psicomotora, paresia crural e hemihipostesia direitas. A RM-CE revelou novas múltiplas lesões supra- e infratentoriais, com captação de contraste. O LCR tinha 9 células mononucleares, elevação da proteinorraquia, glucorraquia normal. A refratariedade ao infliximab motivou a realização de biópsia cerebral esteriotáxica. A histologia e a imunofenotipagem revelaram um linfoma de grandes células B. Repetiu-se ciclo de metilprednisolona seguido de metotrexato, posteriormente suspensos por deterioração clínica (mRS 5) e complicações sistémicas graves. Manteve-se tratamento sintomático exclusivo e 4 meses depois, após reabilitação, verificou-se melhoria clínica franca (mRS 2).

Conclusão: Destaca-se a importância de considerar o linfoma cerebral quando existe resposta transitória à corticoterapia e atipias no diagnóstico alternativo. A refratariedade a terapêuticas previsivelmente eficazes, deve promover a reanálise diagnóstica.

Neuro Oncologia

EP-200 - NUMB-CHIN: MANIFESTAÇÃO ATÍPICA DE CARCINOMA NEUROENDÓCRINO DO PULMÃO

Bruno Carvalho¹; Carolina Soares^{1,2}; Daniela Ferro^{1,2}; Pedro Canão³; Alcina Ferreira⁴; Pedro Abreu^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: *Numb-chin* refere-se à sensação de adormecimento do lábio inferior e mento dentro da distribuição dos nervos mentoniano ou alveolar inferior. Geralmente é unilateral, mas em casos raros pode ser bilateral. Após excluir causas estomatológicas conhecidas, este sinal deve suscitar suspeitas de causas sistémicas, tanto inflamatórias como neoplásicas.

Caso Clínico: Homem de 64 anos com antecedentes de diabetes, dislipidemia e tabagismo (34 UMA) recorreu ao SU devido a dormência no lábio inferior e mento direitos com dois dias de evolução e perda de peso não intencional (7% em seis meses). O exame neurológico revelou hipostesia ao toque e picada na região mentoniana envolvendo o lábio inferior e mento sem afetar o ângulo da mandíbula. Durante o internamento iniciou também sensação de ardor bucal intenso, pelo que iniciou paracetamol (2 g/dia), pregabalina (600 mg/dia), amitriptilina (25 mg/dia) e clonazepam triturado (1 mg/dia), com melhoria das queixas. Do estudo analítico destacou-se ligeiro aumento dos parâmetros inflamatórios. O restante estudo, incluindo anticorpos onconeuronais, estudo infeccioso e imune sistémico, eletroforese/imunofenotipagem, estudo de líquido, RM cerebral e angio-RM não revelaram alterações. Por condensação inespecífica direita no raio-x de torax no SU, foi pedido TC pulmonar. Este apresentava nodulos centrilobulares, consolidações peribroncovasculares e cavitações, achados sugestivos de um processo inflamatório/infeccioso. Pela suspeita de tuberculose pulmonar foram realizadas biópsias de gânglios pulmonares e lavado broncoalveolar descartando causa infecciosa e com achados histológicos compatíveis com carcinoma neuroendócrino do pulmão. Na TC de face foi identificada uma lesão lítica irregular no rebordo mandibular, a envolver o canal do nervo alveolar inferior direito. A biópsia desta lesão foi inconclusiva por material insuficiente.

Conclusão: Este caso ressalta a importância de considerar a possibilidade de etiologia neoplásica ao investigar um doente com *numb-chin*, justificando uma abordagem mais aprofundada e a necessidade de manter uma suspeita clínica elevada para identificar apresentações atípicas de condições graves

Neuro Oncologia

EP-201 - DESVENDANDO A SÍNDROME SMART: UMA COMPLICAÇÃO TARDIA DA RADIOTERAPIA

Luís Rufo Costa¹; Torcato Meira²; Sofia Reis Marques³; Isabel Amorim³; Ana Filipa Santos³; Célia Machado³

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

A síndrome *stroke-like migraine attacks after radiation therapy* (SMART) é uma complicação rara e tardia da radioterapia, tipicamente com uma latência entre 6 e 30 anos após irradiação. Manifesta-se com cefaleia, crises epiléticas e défices neurológicos como afasia, hemiplegia e hemianópsia subagudos e geralmente reversíveis.

Doente de 29 anos, antecedentes de epilepsia desde o período neonatal (sem crises desde os 6 anos medicado com ácido valpróico), meduloblastoma cerebeloso direito diagnosticado aos 22 anos, submetido a cirurgia e radioterapia do neuroeixo e hipotiroidismo iatrogénico sob levotiroxina.

Iniciou queixas de cefaleias e astenia associada a febre com dois dias de evolução. Ao terceiro dia foi realizar RM-Neuroeixo de controlo e após o exame objetivado défice motor esquerdo pelo que foi enviado ao SU. Apresentava-se febril, sonolento, anosognósico, com hemiextinção sensitiva, hemianópsia homónima esquerda, olhar preferencial para a direita e hemiparésia esquerda grau 4 (MRC). O estudo analítico, urina e radiografia do tórax eram normais. O EEG mostrava disfunção hemisférica direita sem atividade epileptiforme. A RM-CE realizada não mostrava recidiva tumoral nem outras alterações. Realizou punção lombar com citoquímico normal.

Foi internado, cumpriu 10 dias de aciclovir e 5 dias de metilprednisolona com melhoria clínica. O estudo analítico alargado (avaliação de etiologia imune sistémica, serologias infecciosas) e do LCR (microbiológico, PCR de meningoencefalites, citológico, bandas oligoclonais e painel de encefalites autoimunes) foi negativo. Repetiu RM-CE aos 10 dias de clínica que mostrou espessamento cortical hemisférico direito (predominantemente posterior), hipersinal em T2/FLAIR e apagamento sulcal, sem restrição à difusão. Assumiu-se provável diagnóstico de síndrome SMART, teve alta ao fim de 11 dias com exame neurológico normal mantendo seguimento regular em consulta.

Salienta-se a abordagem particular deste caso por ser uma complicação rara da radioterapia, com necessidade de excluir hipóteses como progressão tumoral, estado de mal epilético não convulsivo ou encefalite infecciosa ou autoimune.

D. Metabólicas

EP-202 - PROSOPAGNOSIA COMO MANIFESTAÇÃO DE EPISÓDIO STROKE-LIKE EM DOENTE COM MELAS

Alexandre Montalvo^{1,3}; **Romana Rodrigues**¹; **Miguel Schön**¹; **Filipa Dourado Sotero**^{1,2}; **Ana Patrícia Antunes**^{1,2}; **Luísa Albuquerque**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A prosopagnosia é rara e tipicamente associada a lesões do *gyrus* fusiforme direito de origem vascular, traumática ou tumoral. Foi descrita em episódios *stroke-like* de MELAS em apenas dois casos.

Caso Clínico: Mulher de 57 anos, com surdez neuro-sensorial bilateral com implante coclear, enxaqueca, diabetes mellitus, dislipidemia, glaucoma. Aos 56 anos diagnóstico de MELAS na sequência de episódio *stroke-like* de afasia, com identificação de acidemia metabólica crónica, miocardiopatia e crise epilética. Internada por alteração da perceção visual, aguda e persistente com 2 dias de evolução, que descrevia como incapacidade de re-

conhecer faces familiares, mantendo o reconhecimento pela voz, sem dificuldades no reconhecimento de objetos ou locais, sem cefaleia. Objetivamente, não se reconhecia ao espelho, não reconhecia faces familiares nem públicas, nem animais. Sem outras agnosias visuais ou perda de informação semântica sobre os estímulos. Sem alteração da leitura ou escrita. Apresentava quadrantópsia homónima superior esquerda. A TC-CE mostrou hipodensidade subaguda cortico-subcortical temporal posterior à direita e lesão sequestral temporal posterior esquerda; o EEG mostrou breves descargas periódicas lateralizadas à direita, com frequência máxima de 0,6 Hz, sem atividade epilética; a avaliação analítica identificou descompensação de diabetes mellitus que foi tratada. A doente iniciou terapêutica com arginina. A TC-CE à data da alta com melhoria da lesão aguda e melhoria clínica dos sintomas aos 3 meses.

Conclusão: Este caso de prosopagnosia constitui uma manifestação muito rara de MELAS, associada a lesão fusiforme direita. A agnosia para faces de animais / animais poderá enquadrar-se na mesma lesão e/ ou envolver o componente contralateral prévio.

Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.

D. Metabólicas

EP-203 - UM VIGILANTE DE BOMBEIROS COM LESÕES PALMO-PLANTARES, PISTAS PARA UM DIAGNÓSTICO NEUROLÓGICO

Diana Cruz^{1,2}; **Inês Sopa**³; **Inês S F Silva**⁴; **Anabela Oliveira**^{4,5}; **Vanessa Carvalho**^{1,2}; **Leonor Correia Guedes**^{1,2,6}; **Daniela Pimenta Silva**^{2,6}

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-Serviço de Reumatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 4-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 5-Centro de referência de doenças hereditárias do metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

Introdução: O rastreio neonatal de tirosinemias tem permitido o diagnóstico e controlo dietético precoce, evitando a progressão natural da doença. A tirosinemia tipo II é autossómica recessiva rara causada por variantes patogénicas no TAT que codifica a enzima tirosina aminotransferase. A acumulação de tirosina e seus metabolitos causa principalmente lesões oculares e cutâneas, sendo o envolvimento do SNC menos esclarecido.

Caso Clínico: Homem de 34 anos, vigilante de bombeiros, referenciado à consulta de neurologia por tremor de ação do membro superior direito com um ano de evolução. Adicionalmente, apresentava história de hiperqueratose palmo-plantar dolorosa desde os 4 anos, cataratas bilaterais e dificuldades de aprendizagem com baixo rendimento escolar. O exame neurológico revelou nistagmo horizontal *gaze-evoked*, laterocolis direito, bradinesia apendicular assimétrica, distonia assimétrica dos membros superiores com tremor postural e cinético associado. A investigação inicial excluiu as causas tóxico-metabólicas mais frequentes de tremor. A RM-CE não mostrou alterações. O quadro clínico fez suspeitar de doença metabólica, contudo o doente perdeu seguimento em consulta. Aos 39 anos foi admitido no SU por alteração do estado de consciência, associado a tetraparésia espástica assimétrica. Após exclusão de causas infecciosas/metabólicas iniciais, e tendo em conta a suspeita anterior de doença do metabolismo, realizou doseamento de tirosina, que estava aumentado (1637,4 umol/L). A RM-CE mostrou lesões extensas dos gânglios da base com extensão ao mesencéfalo, sugestivas de lesões metabólicas.

O estudo genético identificou uma nova variante em homozigotia no TAT considerada patogénica segundo análise bioinformática, confirmando o diagnóstico de tirosinemia tipo II. Iniciou controlo dietético por alimentação entérica com melhoria das lesões cutâneas, mas sem melhoria do quadro neurológico.

Conclusão: Descrevemos o caso de doente com tremor distónico como manifestação neurológica inaugural de tirosinemia tipo II, a que se associam posteriormente envolvimento piramidal e encefalopatia difusa, ilustrando e contribuindo para o estudo do fenótipo neurológico desta doença.

D. Metabólicas

EP-204 - CREATINE TRANSPORTER DEFICIENCY IN A FAMILY WITH UNEXPLAINED INTELLECTUAL DISABILITY

Sara Matos¹; **João Durães**^{1,2}; **Fabiana Ramos**^{2,3}; **Maria Carmo Macário**^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3-Genetics Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra

Introduction: Creatine transporter deficiency (CTD) is an X-linked genetic disorder caused by SLC6A8 mutations, characterized by seizures, behavior disorders, developmental delay and language disorders. In the literature, 1-2.6% of boys with intellectual disability of unknown etiology have mutations in the SLC6A8 gene. Heterozygous females are typically either asymptomatic or have mild intellectual disability.

Case Report: Here we report 4 cases of X-linked CTD – index case (male, 26 years-old), his sister (22 years-old), mother (43 years-old) and maternal uncle (45 years-old). The index case was studied due to intellectual disability, with a family history of similar symptoms (moderate to severe for males and mild in females). All family members had nonspecific dysmorphism (microcephaly and short stature) and delayed language development (more severe in males). Three of them have been diagnosed with epilepsy (index case, uncle and mother) and attention deficit hyperactivity disorder (index case, uncle and sister). Gastrointestinal issues were reported only in the index case and his mother, and there was no description of extrapyramidal movement abnormalities. MRI with spectroscopy (MRS) revealed markedly reduced peak creatine in all cases. Urine creatine/creatinine screening was normal in females. A probably pathogenic SLC6A8 variant c.212G>A p.(Gly71Asp) was found in hemizygoty in the index case and uncle and in heterozygoty in mother and sister.

Conclusion: CTD is an important cause of intellectual disability, particularly in males. Despite being rarely described, females can also have a severe phenotype and CTD should be considered in the diagnosis. Urinary screening in women is not an effective method but brain MRI appears to be helpful.

D. Metabólicas

EP-205 - XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA: UMA CAUSA RARA DE ATAXIA

Sara Lima¹; **Catarina Borges**¹; **Andreia Matas**¹; **Michel Mendes**¹; **Maria Do Céu Branco**¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O diagnóstico em idade adulta das encefalopatias não, ou, lentamente, progressivas, de início na infância, implica conhecer as raras circunstâncias passíveis de tratamento modificador do prognóstico, e, estar atento aos sinais com alguma especificidade para o seu reconhecimento, geralmente, difícil.

Caso Clínico: Relata-se, a este propósito, o caso de um homem, atualmente com 48 anos, com debilidade intelectual congénita, não progressiva, dificuldade na deambulação e cataratas na infância. Oriundo de uma fratria de 9, sem consanguinidade conhecida, tem duas irmãs com idêntico fenótipo. Não houve menção a complicações no parto, em que não houve assistência médica. Adquiriu competência na leitura e escrita, mas nunca se conseguiu emancipar, necessitando sempre de supervisão no dia-a-dia. As dificuldades na deambulação agravaram-se aos 46 anos, com quedas frequentes e necessidade de apoio técnico unilateral. Para além da dificuldade cognitiva, evidenciou-se ao exame neurológico arreflexia, distonia cervical e síndrome pancerebelosa com ataxia. Identificou-se pela RM, hiperintensidade em T2/FLAIR nos núcleos dentados do cerebelo. A EMG confirmou polineuropatia, do tipo sensitivo-motora desmielinizante. Provou-se ser homozigoto para a mutação c.1016C>T (p.Thr339Met) no gene CYP27A1, compatível com o diagnóstico de xantomatose cerebrotendinosa.

Conclusão: A xantomatose cerebrotendinosa é uma doença rara, autossómica recessiva, por mutação no gene CYP27A1, resultando em diminuição da síntese de ácidos biliares, com produção excessiva e, conseqüente, acumulação tecidual de colesterol. Do ponto de vista neurológico cursa sob a forma disfunção multifocal progressiva, cognitivo-psiquiátrica, ataxia, distonia, epilepsia, neuropatia periférica e miopatia. É uma circunstância cujo prognóstico pode responder à reposição precoce com ácidos biliares. As cataratas de início na infância, os xantomatos tendinosos, a insuficiência respiratória que pode ocorrer, bem como os achados na RM encefálica, que salientamos no caso em apreço como características, são pistas-chave para o diagnóstico.

D. Metabólicas

EP-206 - AS QUEDAS E O PADRÃO TIGRÓIDE NA BASE DE UM NOVO CASO DE SÍNDROME DE KLEEFSTRA

Leonardo Barbosa¹; **Andressa S. Pereira**¹; **Mário Nôro Laço**²; **Joana Meireles**¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel; 2-Unidade de Genética Médica, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel

Introdução: A síndrome de Kleefstra (SK) é uma patologia genética rara autossómica dominante, heterogénea, associada a atraso do desenvolvimento, hipotonia generalizada, cardiopatias congénitas, dismorfia facial e manifestações neuropsiquiátricas. É frequentemente diagnosticada na infância. As tipo 1 e 2 associam-se a mutações heterozigóticas nos genes *EHMT1* e *KMT2C*. Existem outros genes identificados.

Caso Clínico: Mulher de 50 anos foi encaminhada a consulta de Neurologia por agravamento da marcha, desequilíbrio e quedas frequentes. Tinha antecedentes de Hipotireoidismo e Oligofrenia; seguimento na infância por epilepsia, atraso do desenvolvimento psicomotor desde os 7 meses (nomeadamente aquisição de linguagem) e marcha de pequenos passos, lenta e com instabilidade postural. Apresentava nariz pequeno, baixa estatura e hipertelorismo ligeiro. Objetivou-se atraso de linguagem, dificuldade na compreensão de ordens, hiperreflexia generalizada com irradiação, e marcha lenta, instável, de base

ligeiramente alargada. O pai, falecido precocemente por patologia cardíaca, apresentava marcha semelhante. A RM-CE evidenciou hiperintensidades com padrão tigróide nas sequências T2 da substância branca dos hemisférios cerebrais e focos hipointensos em T1. A eletromiografia foi normal. Os achados sugeriram um leucodistrofia de causa metabólica. O estudo metabólico, incluindo aminoácidos, ácidos orgânicos (séricos e urinários) e ácidos gordos de cadeia muito longa foi normal. O estudo genético de citopatias mitocondriais e sequenciação de DNA mitocondrial não mostrou alterações de relevo. Realizou painel genético de leucodistrofias (incluindo leucodistrofia metacromática e doenças de Pelizaeus-Merzbacher, Krabbe e Alexander) que não detetou variantes patogénicas. Realizou *Whole Exome Sequencing*, detetando-se a variante c.9808C>Tp. (Gln3270*), em heterozigotia, no gene *KMT2C*, fazendo o diagnóstico de SK tipo 2.

Conclusão: Uma metanálise publicada em julho de 2023 reportou cerca de 100 casos diagnosticados de SK, heterogéneos, a maioria devido a investigação de atraso de desenvolvimento. Não encontramos evidência de descrição do padrão tigróide nesta síndrome, sugerindo-se a possibilidade deste novo achado ter relevância clínica para a caminhada diagnóstica.

Neuropediatria

EP-207 - VARIANTE DO GENE *RNF213* ASSOCIADO A DOENÇA DE MOYAMOYA: RELATO DE UM CASO CLÍNICO PEDIÁTRICO

Sara Lima¹; Andreia Dias²; Joana Martins³; Márcia Tizziani⁴; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A doença de Moyamoya é uma vasculopatia intracraniana rara, de etiologia ainda pouco esclarecida, e que se caracteriza por estenose progressiva de grandes artérias intracranianas, incluindo a artéria carótida interna distal, originando a formação de uma rede de circulação colateral distintiva. As manifestações clínicas são variáveis e incluem eventos vasculares de natureza hemorrágica ou isquémica.

Caso Clínico: Menino de 6 anos, residente em Angola, previamente saudável, filho de pais não consanguíneos. Referenciado a consulta por quadro de hemiparesia direita e perturbação de linguagem de instalação súbita há um ano. Relato de episódio neurológico 4 meses antes, pautado por hemiparésia esquerda de instalação ictal, precipitado por síndrome febril em contexto de amigdalite aguda, e recuperado ao final de uma semana. Apresentava, ao exame objetivo afasia transcortical motora e síndrome piramidal irritativo à direita. A RM cerebral identificou uma lesão vascular sequelar fronto-parieto-temporal e insular esquerda e o estudo angiográfico revelou redução do calibre dos segmentos distais das artérias carótidas internas e do calibre dos segmentos proximais da artéria cerebral média direita e cerebrais anteriores, não se identificando a artéria cerebral média esquerda. Iniciada reabilitação fisiátrica e tratamento médico com antiagregação plaquetária. Foi submetido a procedimento de revascularização, com boa recuperação motora e funcional. O painel genético para doença de Moyamoya detetou uma variante de significado clínico desconhecido, em heterozigotia no gene *RNF213*.

Conclusão: Apesar de rara, a doença de Moyamoya deve ser considerada no diagnóstico diferencial da doença vascular cerebral em idade pediátrica. No caso apresentado, identifica-se uma variante no gene *RNF213*, gene este que tem vindo a ser identificado como um importante fator de risco para o desenvolvimento desta vasculopatia.

Neuropediatria

EP-208 - UM CASO DE MOVIMENTOS OCULARES VERTICAIS AUTO-LIMITADOS NUM RECÉM-NASCIDO COM HEMORRAGIAS DA MATRIZ GERMINAL

Augusto Rachão¹; Andreia Romana²; Inês Oliveira³; Joana Gonçalves³; Bruno Sanches²; José Paulo Monteiro⁴; João Nuno Carvalho⁴

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 2-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 3-Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Setúbal (Portugal); 4-Unidade de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal)

Introdução: As alterações dos movimentos oculares em idade pediátrica são heterogéneas e frequentemente mal caracterizadas. Dependendo da presença de fase rápida/lenta e desvio tónico, pode considerar-se a existência de opsoclónus neonatal transitório (ONT), nistagmo, supraversão tónica paroxística e infraversão tónica paroxística (ITP).

Caso Clínico: Um recém-nascido pré-termo tardio (idade gestacional: 36S+5d) desenvolveu, no primeiro dia de vida, episódios de movimentos oculares sacádicos verticais conjugados, sem clara fase lenta, sem alteração do estado de consciência, que terminavam em supraversão tónica. Estes episódios foram-se tornando progressivamente menos frequentes, com menor duração, tendo desaparecido pelo 4º dia de vida, sem terapêutica dirigida. Durante a gravidez, a mãe desenvolveu pré-eclâmpsia, sendo ainda de relevar uma história de epilepsia até à adolescência. Foi realizada RM encefálica ao 7º dia de vida, que mostrou lesões quísticas periventriculares bilaterais devido a hemorragias da matriz germinal e um atraso ligeiro da mielinização, e um EEG, sem alterações. Na reavaliação aos 5 meses, o lactente mantém-se sem alterações dos movimentos oculares, tendo um desenvolvimento psicomotor adequado e exame neurológico dentro da normalidade.

Conclusão: Acrescendo aos movimentos referidos, foi descrita posteriormente uma variante de ONT com desencadeante posicional (opsoclónus vertical posicional). Neste caso, dada a ausência de uma clara fase lenta, de infraversão tónica e de desencadeante posicional, propomos um diagnóstico de opsoclónus vertical transitório. Apesar de não ser possível inferir sobre a causalidade da hemorragia da matriz germinal, esta foi já descrita em casos de ONT e ITP, favorecendo um paralelismo fisiopatológico entre estas alterações da oculomotricidade. Pela heterogeneidade clínica e prognóstica das alterações dos movimentos oculares em idade pediátrica, estas devem motivar uma investigação e seguimento clínico cuidadosos, nomeadamente com exclusão de causas estruturais, ao nível de várias vias que podem estar envolvidas (tronco cerebral superior, cerebelo e sistema vestibular).

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA 2023

Adélia Simão	EP-096	Ana Paula Brás	EP-197
Adriana Sá	CO-010	Ana Paula Pona	EP-047; EP-153
Afonso Ramos	EP-039	Ana Paula Sousa	CO-016; CO-047
Alberto Lemos	EP-061	Ana Pronto-Laborinho	CO-017; EP-092; EP-094
Alcina Ferreira	EP-200	Ana Pronto-Laborino	EP-087
Alda Melo	EP-109; EP-113	Ana Rita Borba	CO-010
Alexandra Azevedo	EP-147	Ana Rita Gonçalves	EP-083; EP-086
Alexandra Rodrigues	EP-184	Ana Rita Martins Neto	CO-059
Alexandre Aldomiro	EP-005; EP-158	Ana Rita Peralta	EP-005; EP-158
Alexandre Maia Roldão Alferes	EP-040	Ana Sofia Figueiredo	EP-086
Alexandre Mendes	CO-054	Ana Sofia Lopes	EP-062
Alexandre Mendonça	EP-159	Ana Sousa	CO-034
Alexandre Montalvo	EP-016; EP-076; EP-101; EP-129; EP-202	Ana Verdelho	EP-159
Alexandre Pais	EP-023	Anabela Matos	CO-021; CO-061; CO-062
Alexandre Roldão Alferes	CO-036	Anabela Oliveira	CO-039; EP-203
Alexey Shigaev	EP-090; EP-116; EP-119	Anderson Brito Da Silva	EP-013
Alfredo Calheiros	EP-186	André Aires Fernandes	EP-132
Álvaro Beltrán Corbellini	CO-001	André Araújo	EP-176
Amélia Guilherme	EP-090; EP-116; EP-119	André Caetano	CO-030; CO-040; EP-044; EP-080;
Amélia Mendes	EP-163		EP-142; EP-178
Ana Arraiolos	CO-032; CO-063	André Canelas	EP-081
Ana Azevedo	EP-048; EP-057; EP-130	André Carmo	EP-096
Ana Baptista	EP-109; EP-113	André Carreiro	CO-013
Ana Brás	EP-157; EP-173	André Costa	CO-027; EP; EP-026; EP-131; EP-148; EP-151
Ana Calado	CO-044	André Fernandes	CO-052; EP-059; EP-171
Ana Catarina Brás	EP-040; EP-156	André Filipe Jorge	EP-104
Ana Catarina Felix	EP-182	André Jorge	CO-007; CO-049; CO-062; EP-038; EP-107;
Ana Catarina Fonseca	CO-008; CO-060		EP-111; EP-123; EP-126; EP-189; EP-193; EP-197
Ana Catarina Pronto-Laborinho	CO-014; EP-074	André Militão	EP-191
Ana Cláudia Ribeiro	CO-063	André Miranda	EP-176
Ana Cristina Ferreira	CO-039	André Paula	CO-008; CO-060
Ana Filipa Brandão	CO-053	André Rêgo	EP-032; EP-169
Ana Filipa Santos	EP-093; EP-105; EP-181; EP-201	André Saraiva	EP-197
Ana Franco	EP-005; EP-158	André Sobral Pinho	EP-196
Ana Gonçalves	EP-071	André Sobral-Pinho	EP-038; EP-186
Ana Gouveia	EP-042	Andrea Cabral	EP-176
Ana Graça Velon	CO-012; CO-027; EP-026; EP-131;	Andrea Soares	CO-058
	EP-148; EP-151	Andreia Costa	EP-058
Ana Helena Santos	CO-004	Andreia Dias	EP-207
Ana Inês Martins	CO-049; EP-038; EP-107; EP-111;	Andreia Fernandes	EP-102
	EP-123; EP-126; EP-189; EP-193	Andreia Ferreira	EP-041; EP-149; EP-181
Ana Isabel Aires	EP-059	Andreia Gomes	EP-159
Ana Isabel Almeida	EP-059; EP-114; EP-145	Andreia Matas	CO-012; CO-028; EP-205; EP-207
Ana Isabel Gonçalves	EP-102	Andreia Meseiro	EP-047; EP-153
Ana João Marques	CO-028; CO-037; EP; EP-026;	Andreia Romana	EP-208
	EP-131; EP-151	Andreia Veiga	CO-047
Ana Laborinho	CO-020	Andressa S. Pereira	CO-056; EP-075; EP-103; EP-206
Ana Lúcia Neves	EP-003	Ângela Abreu	EP-102
Ana Lopes	CO-053	Ângela Joseth Mpovo Seke	EP-001; EP-036; EP-160
Ana Lúcia Oliveira	EP-188	Ângela Timóteo	CO-032
Ana Luísa Rebelo	EP-140	Ângelo Dias	EP-016; EP-101
Ana Luísa Rocha	EP-043; EP-150	Ângelo Fonseca	CO-064; EP-137; EP-146; EP-175
Ana Maduro	CO-042	Ângelo Neto Dias	EP-110
Ana Margarida Coutinho	EP-096	António Campos	EP-163
Ana Margarida Novo	EP-096	António Costa	EP-055
Ana Morgadinho	CO-038; EP-029; EP-128; EP-167	António Freire Gonçalves	EP-029
Ana Novo	EP-183	Antonio Gil-Nagel	CO-001
Ana Oliveira	CO-052; EP-187	António Mestre	EP-170
Ana Oliveira Silva	EP-060	Anuschka Silva-Spínola	CO-007; EP-022
Ana Patrícia Antunes	EP-016; EP-025; EP-027; EP-076;	Argemiro Geraldo	CO-021; CO-061; CO-062; EP;
	EP-101; EP-129; EP-202		EP-072; EP-107

Ariana Barros	EP-075	Catarina Caldeiras	CO-005; EP-177
Artur Nascimento	EP-169	Catarina Chester	CO-035
Artur Paiva	CO-036	Catarina Correia Rodrigues	EP-106
Augusto Rachão	EP-208	Catarina Falcão Campos	EP-076
Aurélie Méneret	EP-162	Catarina Falcão De Campos	CO-018
Axel Ferreira	CO-064	Catarina Félix	EP-127
Bárbara Alves Rodrigues	EP-080; EP-178; EP-195; EP-196	Catarina Fernandes	CO-009; CO-033; CO-039; CO-042; EP-035; EP-146
Bárbara Leal	CO-004	Catarina Guedes Vaz	CO-051; EP-028; EP-055
Bárbara Martins	EP-031; EP-058; EP-136; EP-146; EP-171	Catarina Pinto	EP-186; EP-199
Bárbara Moreira Cruz	CO-047	Catarina Pinto Silva	EP-168
Barbara Moreira Da Cruz	EP-019	Catarina S Lopes	CO-020
Bárbara Rodrigues	EP-142	Catarina S. Lopes	EP-074
Bárbara Teixeira	EP-057	Catarina Santos	CO-034
Beatriz Barreto	EP-171	Catarina Serrão	CO-018; EP-005; EP-158
Beatriz De Carvalho	EP-087	Catarina Silva Santos	EP-100; EP-190
Beatriz Madureira	EP-013	Cátia Mateus	EP-137
Beatriz Medeiros	EP-031; EP-124	Cátia Oliveira	EP-048; EP-057; EP-130
Beatriz Nunes Vicente	CO-043	Cátia Rocha Oliveira	EP-100; EP-190
Beatriz Rosa	EP-052; EP-168	Cátia Santa	EP-159
Bernardo Smet	EP-049	Cátia Silva	EP-104
Bianca Castro	EP-199	Celeste Silveira	CO-052
Bruna Meira	EP-017	Célia Azevedo	EP-086
Bruna Rodrigues Barbosa	EP-047; EP-153	Célia Machado	EP-062; EP-093; EP-105; EP-149; EP-180; EP-181; EP-201
Bruno Carvalho	EP-200	Célia Soares	EP-083
Bruno Manadas	EP-159	Celina Gonçalves	EP-065
Bruno Miranda	CO-013	César Teixeira	EP-161
Bruno Sanches	EP-208	Charles Fry	EP-013
Cândida Barroso	EP-188	Chiara La Morgia	EP-154
Carina De Almeida	CO-032	Clara Chamadoira	CO-005; CO-052
Carina Reis	CO-052; EP-114; EP-132	Clara Silva	EP-008
Carla Bentes	CO-003; CO-048; EP-005; EP-158	Cláudia Barata	EP-128
Carla Carvalho	EP-180	Cláudia Carvalho	CO-004
Carla Caseiro	CO-039	Cláudia Mateus	CO-034
Carla Cecília Nunes	CO-033; CO-036; EP-111; EP-170	Cláudia Monteiro	EP-083
Carla Ferreira	CO-023; EP-060; EP-062	Cláudia Pereira	EP-145
Carla Guerreiro	EP-110	Cláudia Santos Silva	CO-014; EP-084
Carla Lemos Costa	EP-052; EP-168	Cláudia Sousa	CO-052
Carla Morgado	EP-006; EP-062; EP-135; EP-180	Cristiana Alves	EP-095
Carla Nunes	CO-031	Cristiana Azevedo	CO-002
Carla Silva	CO-054	Cristiana Da Silva	CO-021
Carlos Andrade	EP-144; EP-147	Cristiana Silva	CO-061; EP-128
Carlos Basílio	EP-127	Cristiano Esteves	EP-110
Carlos Capela	CO-034; EP-112	Cristina Almeida	EP-105
Carlos Ferreira	EP-132	Cristina Cruz	CO-047
Carlos Morgado	EP-016	Cristina Duque	CO-064; EP-068; EP-069
Carlos Oliveira	EP-052; EP-168	Cristina Garrido	CO-016; CO-037; EP-071; EP-083; EP-086
Carmo Macário	CO-031; CO-036	Cristina Januário	EP-159
Carolina Abreu	EP-067	Cristina Machado	EP-167; EP-170
Carolina Bruxelas	CO-011	Cristina Marques	EP-168
Carolina Bugalho	EP-161	Cristina Mota	EP-163
Carolina Correia	EP-114; EP-164; EP-165	Cristina Peixoto Soares	EP-148
Carolina Cunha	CO-031; EP-128	Cristina Pereira	CO-003
Carolina De Sousa Fernandes	EP-040	Cristina Rios	EP-066
Carolina Gavancho	CO-041; EP-004; EP-014; EP-024; EP-120; EP-143; EP-184	Cristina Rosado Coelho	EP-053; EP-134
Carolina Gonçalves	EP-030	Cristina Santos	CO-004
Carolina Guerreiro	EP-004; EP-015; EP-108; EP-122; EP-139; EP-143	Daniel Araújo	CO-025; EP-191
Carolina Lemos	CO-055	Daniel Ferreira	CO-023; EP-045
Carolina Maruta	EP-021	Daniel Oliveira	EP-166
Carolina Soares	CO-052; EP-164; EP-165; EP-171; EP-200	Daniel Seabra	EP-069
Catarina Bernardes	CO-009; EP-029; EP-033; EP-035; EP-104; EP-157; EP-173	Daniela Ferro	EP-200
Catarina Borges	CO-012; CO-027; EP-026; EP-151; EP-205	Daniela Pereira	CO-033; EP-107
		Daniela Pimenta Silva	EP-203
		Daniela Santos Oliveira	EP-042

Danna Krupka	CO-030; EP-133; EP-141; EP-195	Flávia Freitas	EP-052; EP-168
Dany Cruz	EP-052	Flavia Palombo	EP-154
Delilah Gonçalves	EP-148	Florbela Magalhães	CO-042; EP-170
Denis Gabriel	EP-055	Fradique Moreira	CO-049; CO-050; EP-040; EP-161; EP-167
Diana Cruz	EP-203	Francesco Biscarini	CO-045
Diana Duro	CO-007; EP-029; EP-033	Francisca Baptista	EP-066
Diana Melancia	EP-139	Francisca Ferreira	EP-045; EP-165
Diana Monteiro	CO-013; EP-085	Francisca Sá	CO-003
Diana Monteiro Lopes	CO-020; EP-092; EP-094	Francisco Almeida	CO-055
Diana Pinto	CO-006; CO-053	Francisco Barros	EP-035; EP-170
Diana Pires	EP-159	Francisco Cidade	CO-049; EP-123; EP-161
Diana Valente	CO-009; EP-035; EP-127	Francisco Millet Barros	CO-009
Dina Silva	CO-035	Francisco Rebelo	EP-049
Diogo Antão	CO-058; EP-187	Francisco Repas	EP-028; EP-064
Diogo Carneiro	EP-125; EP-167	Francisco Repas Barbosa	CO-054
Diogo Costa	CO-054; EP-010; EP-064; EP-145	Francisco Sabeça	EP-163
Diogo Damas	CO-007; CO-049; CO-050; EP-040; EP-161; EP-183	Francisco Sales	CO-003; CO-048; EP-161
Diogo Fitas	EP-054; EP-068; EP-069	Gabi Almeida	CO-057
Diogo Marques	EP-066	Gabriel Wöbker	EP-121
Diogo Pereira	CO-016	Gabriela Lopes	EP-064
Diogo Pinto	EP-066	Georgina Gaspar	EP-109; EP-113
Diogo Reis-Carneiro	EP-170	Giovanni Leonardo	CO-045
Domingos Malta	CO-022	Giulia Neccia	CO-045
Duarte Carapinha	EP-046; EP-098; EP-185	Giulia Pisanò	EP-154
Duarte Folgado	CO-013	Giuseppe Plazzi	CO-045; EP-154
Duarte Noronha	EP-102	Gonçalo Bonifácio	EP-191
Duarte Salgado	CO-058; EP-187	Gonçalo Cabral	CO-040; EP-141; EP-142
Duarte Vieira	EP-003; EP-031	Gonçalo Cação	EP-105
Eduarda Cruz Alves	EP-100; EP-190	Gonçalo Costa	EP-125
Eduardo Cunha	CO-054	Gonçalo Diniz De Pinho	CO-035; CO-044; EP-018; EP-152
Elaine Aires	EP-067; EP-147	Gonçalo Matias	EP-074
Elsa Azevedo	EP-031	Gonçalo V. Bonifácio	EP-088
Elsa Parreira	EP-146	Gonçalo Videira	CO-046; CO-047; EP-010
Emília Costa	EP-071	Graça Sá	EP-110
Emmanuel Flamand Roze	EP-162	Guilhermina Reis	EP-086
Ermelinda Santos Silva	EP-071	Gustavo C. Santo	EP-197
Ernestina Santos	CO-037; CO-046; EP-115; EP-199	Hanna Svard	CO-013
Esperança Elizandra Pinto Marques	EP-011	Helena Felgueiras	EP-043
Esperança Marques	CO-065	Helena Gens	CO-042
Ester Coutinho	CO-046	Helena Rocha	CO-003; CO-005
Eugénia Pinto	CO-039	Henrique Bento	EP-082
Fabiana Ramos	CO-038; EP-204	Henrique Costa	CO-022
Fábio Cardoso	CO-002; CO-010	Henrique Delgado	EP-146
Fábio Gomes	CO-009; CO-021; CO-061; EP-035; EP-183	Henrique Nascimento	CO-029; EP-008; EP-028; EP-050
Fábio Pereira	CO-003	Herculana Gonçalves	CO-026
Fabio Pizza	CO-045; EP-154	Hugo Pedrosa	CO-003
Fátima Lopes	CO-053	Iara Ferreira	EP-100
Fernando Matias	EP-072; EP-073	Ilda Costa	EP-187
Fernando Silveira	CO-017	Inês Alves	CO-014; EP-085; EP-092; EP-094
Filipa Assis Jacinto	EP-069; EP-137	Inês Baldeiras	CO-007; CO-009; CO-033; EP-022; EP-023; EP-029; EP-033; EP-035; EP-159
Filipa Castelão	EP-066	Inês Brás Marques	CO-035
Filipa Dourado Sotero	EP-016; EP-025; EP-027; EP-101; EP-129; EP-202	Inês Cabaço	EP-021
Filipa Falcão	EP-082; EP-106	Inês Carmo E Pinto	EP-080; EP-178; EP-196
Filipa Ladeira	CO-034; EP-112; EP-120; EP-184; EP-192	Inês Carvalho	CO-009; CO-031
Filipa Malheiro	EP-018	Inês Correia	CO-031; CO-033; CO-036; EP-111; EP-183
Filipa Miranda	CO-008	Inês Costa	EP-128
Filipa Serrazina	EP-044; EP-133	Inês Cunha	CO-050; EP-183
Filipa Sotero	CO-043	Inês De Gouveia Bonito	EP-047; EP-153
Filipa Sousa	EP-093	Inês Gil	EP-127
Filipe Godinho	EP-015; EP-077; EP-108; EP-139	Inês Gomes	CO-034; EP-112; EP-120
Filipe Palavra	EP-146	Inês Laranjinha	EP-144
Filomena Carvalho	CO-020; EP-074	Inês Lopo	CO-050
Flavia Fleming	EP-182	Inês Margarido	EP-058; EP-103
		Inês Menezes Cordeiro	EP-004

Inês Oliveira	EP-208	João Lemos	CO-007; CO-049; EP-038; EP-107;
Inês Pais	CO-007; EP-038; EP-107; EP-111; EP-123; EP-193		EP-111; EP-123; EP-125; EP-126; EP-161;
Inês Ramadas	EP-049		EP-183; EP-189; EP-193
Inês Rosário Marques	EP-007; EP-117	João Lourenço	EP-024
Inês S F Silva	EP-203	João Martins	CO-048
Inês Sopa	EP-203	João Massano	CO-052; EP-166
Inês V. Carvalho	CO-050; EP-156	João Mota	EP-052; EP-168
Inês Videira	CO-061; EP-035	João Moura	CO-016; CO-046; CO-051; CO-055; EP-115
Inês Videira Carvalho	CO-049	João Nuno Carvalho	EP-208
Irene García-Morales	CO-001	João Parente Freixo	CO-006; CO-053; EP-015
Irene Sanchez-Miranda	CO-001	João Paulo Gabriel	CO-012; EP; EP-151
Irina Santos	CO-033	João Pedro Filipe	EP-067
Isabel Amorim	EP-060; EP-093; EP-105; EP-180;	João Pedro Marto	CO-030; EP-195
	EP-181; EP-201	João Peres	EP-185
Isabel Campelo	CO-031	João Ramalheira	CO-048
Isabel Conceição	CO-018; CO-048; EP-076; EP-079	João Ramos	EP-058
Isabel Costa	CO-042	João Ribeiro	EP-082
Isabel Luzeiro	CO-042; EP-156; EP-157	João Romana	CO-011
Isabel Moniz	EP-082; EP-106	João Saraiva	EP-172
Isabel Paiva	EP-189	João Sargento	EP-128
Isabel Pavão	EP-091	João Sequeira	CO-034; EP-004; EP-112
Isabel Pavão Martins	CO-008; CO-043; EP-021	João Sousa	CO-057
Isabel Ribeiro	EP-109; EP-113	Joaquim Moita	EP-156; EP-157
Isabel Santana	CO-007; CO-009; CO-033; EP-022; EP-023;	Joaquim Monteiro	EP-122
	EP-029; EP-033; EP-035; EP-123; EP-128; EP-159	Joel Freitas	CO-046
Isabel Silva	CO-034	Joelma Daniela De Oliveira André	CO-065
Isabel Vidal	EP-027	Jorge Ferreira	EP-108; EP-143
Ivânia Alves	CO-056; EP-075; EP-103	Jorge Machado	EP-054; EP-068
Ivone Soares	CO-048	Jorge Miguel Ferreira	EP-077; EP-139
Janice Alves	CO-025; EP-088	Jorge Oliveira	CO-039; CO-053; CO-055; EP-015
Joana Barbosa	CO-025; EP-053; EP-134	Jorge Pinheiro	EP-114
Joana Da Silva Costa	EP-052	Jorge Sequeiros	CO-053; CO-055
Joana Damásio	CO-006; CO-054; CO-055	José António Padrão Mendes Da Silva Santos	EP-121
Joana Dionísio	CO-061; EP-185	José Araújo	EP-056
Joana Fernandes	EP-028; EP-055; EP-144	José Bandeira Costa	EP-187
Joana Fonte	EP-008	José Barros	CO-055
Joana Gonçalves	EP-208	José Beato Coelho	EP-197
Joana Guimarães	EP-114; EP-132	José Castro	CO-019; EP-078
Joana Lima	CO-052	José Cruz Araújo	EP-006; EP-020
Joana Lopes	CO-046; EP-008	José Feio	CO-031; EP-128
Joana Lopes Ferreira	EP-047	José Fonseca	CO-008
Joana Marçal	EP-109; EP-113	José Lopes Lima	CO-003
Joana Marques	EP-187	José Manuel Araújo	EP-041
Joana Martins	CO-037; EP-207	José Maria Sousa	EP-058
Joana Meireles	EP-206	José Mário Roriz	EP-042
Joana Moniz Dionísio	CO-032	José Menezes	EP-185
Joana Morgado	CO-063	José Miguel Alves	CO-038; CO-042; EP-040; EP-104; EP-167
Joana Pereira	EP-180	José Nuno Alves	EP-060; EP-135; EP-149
Joana Pinto	EP-149; EP-159; EP-180	José Paulo Monteiro	EP-208
Joana Rato	EP-193	José Roriz	CO-023
Joana Ribeiro	EP-187	José Rosa	CO-041; EP; EP-015; EP-024; EP-108;
Joana Silva	EP-032		EP-139; EP-184
Joana Vítor	CO-024; CO-063; EP-021; EP-174	José Sá Silva	EP-067
João Adilson	EP-011	José Tadeu	EP-100
João Adilson Gama Ricardo	CO-026; CO-065; EP-001;	José Tomás	EP-090; EP-116; EP-119
	EP-036; EP-143; EP-160	José Vale	CO-024; CO-032; CO-063; EP-174
João Araújo Correia	EP-199	Júlia Matos	EP-128
João Cardoso	CO-031; EP-128	Juliana Da Silva Cardoso	EP-071
João Castelhana	CO-049; EP-123	Kátia Valdrez	CO-047
João Chaves	CO-004; CO-006; EP-008; EP-065	Laurinda Pereira	EP-047; EP-153
João Completo	CO-003	Lêlita Santos	EP-096
João De Sá	EP-198	Lénia Silva	CO-006; CO-016; CO-047; EP-199
João Durães	CO-007; CO-009; CO-038; CO-039; EP-022;	Leonardo Barbosa	CO-056; EP-075; EP-103; EP-206
	EP-023; EP-029; EP-033; EP-035; EP-204	Leonor Correia Guedes	EP-203
João Freixo	EP-037		

Leonor Francisco	EP-006; EP-020; EP-041; EP-056; EP-060; EP-135	Maria Carmo Macário	CO-038; EP-111; EP-204
Lia Leitão	CO-032; EP; EP-039; EP-046; EP-098	Maria Do Carmo Macário	CO-033
Liliana Igreja	CO-006; CO-029; CO-059; EP-050; EP-199	Maria Do Céu Branco	EP-205
Liliana Rocha	CO-053	Maria Filipa Madeira	CO-011
Liliana Silva	EP-189; EP-197	Maria Fortuna Baptista	CO-015; EP-025
Lívia Sousa	CO-031	Maria João Cunha	CO-050
Lourenço Azevedo	EP-011	Maria João Freixo	CO-039
Lucia Lacerda	CO-039	Maria João Leitão	EP-033
Luciano Almendra	CO-021; CO-061; CO-062	Maria João Lima	EP-175
Ludovina Paredes	CO-022	Maria João Malaquias	CO-039; EP-163; EP-176
Luís Botelho	CO-054	Maria José Rosas	CO-052; EP-166
Luís Braz	EP-132	Maria Macário	CO-039
Luís Fontão	CO-023; EP-042; EP-048; EP-057; EP-130; EP-190	Maria Marques Roque	EP-027
Luís L. Graça	CO-062	Maria Mousinho	CO-058
Luís L. Negrão	CO-062	Maria Ribeiro Gomes	EP-110
Luís Maia	CO-059	Maria Rosário Almeida	EP-022; EP-029; EP-167
Luís Negrão	CO-021; CO-061	Mariam Cazola	CO-041; EP-004; EP-014; EP-024; EP-108; EP-122; EP-139; EP-143; EP-184
Luis Pedro Freitas	EP-189	Mariana Alves Vargas	EP-131; EP-148; EP-151
Luis Ribeiro	CO-064	Mariana Cabral	EP-099; EP-179
Luís Rito Cruz	EP-032	Mariana Coelho	EP-033
Luís Rosas	EP-043	Mariana Dias Da Costa	EP-079; EP-194
Luís Rufo Costa	EP-062; EP-093; EP-105; EP-149; EP-181; EP-201	Mariana Fernandes	CO-058
Luísa Albuquerque	EP-016; EP-025; EP-027; EP-076; EP-101; EP-129; EP-202	Mariana Pedrosa	EP-136
Luísa Alves	EP-196	Mariana Rocha	CO-022
Luísa Diogo	CO-038	Mariana Santos	CO-032; CO-055; EP-039; EP-046; EP-056; EP-098
Luísa Fonseca	EP-059	Mariana Santos Silva	CO-010
Luísa Medeiros	EP-012; EP-081	Mariana Seco	EP-061
Luísa Sampaio	EP-058; EP-059; EP-114; EP-164	Mariana Vargas	CO-027; EP; EP-026; EP-083
Luísa Sousa	EP-057	Marijke Gordijn	EP-154
Lurdes Palhau	CO-016	Marília Rocha	EP-128
Mafalda Delgado Soares	EP-192	Marina Couto	EP-179
Mafalda Ferreira	EP-157	Marina Magalhães	CO-039; CO-051; EP-055
Mafalda Seabra	CO-002; EP-003; EP-114	Mário Nôro Laço	EP-206
Mafalda Soares	CO-034; EP-112; EP-120	Marisa Brum	EP-012; EP-014; EP-024; EP-077; EP-081
Magda Carrilho	CO-003	Marisa Lima	CO-007; CO-009; EP-022; EP-023; EP-029; EP-033; EP-035
Mamede Alves De Carvalho	CO-020	Mark R Baker	EP-013
Mamede De Carvalho	CO-013; CO-014; CO-015; CO-017; CO-018; CO-019; CO-020; EP-074; EP-078; EP-084; EP-085; EP-087; EP-091; EP-092; EP-094	Marlene Saraiva	EP-030; EP-032
Manuel Correia	EP-145	Marta Carvalho	CO-002
Manuel Manita	EP-004	Marta Correia	CO-011
Manuel Rito	CO-005; CO-052	Marta Granadeiro	EP-021
Manuel Salavisa	EP-133	Marta Gromicho	CO-014; CO-017; CO-020; EP-074; EP-085; EP-087; EP-092; EP-094
Manuela Pinto	EP-140	Marta Gromicho Silva	CO-015
Manuela Santos	CO-003; CO-016; EP-071; EP-083; EP-086	Marta Macedo	EP-102
Manuela Vilar	EP-023	Marta Magriço	CO-030; EP-017; EP-037; EP-133; EP-177; EP-195
Márcia Oliveira	EP-086	Marta Moreira	EP-008
Márcia Tizziani	EP-207	Marta Rola	CO-010
Márcio Cardoso	CO-016; CO-047; EP-019; EP-115	Marta Sequeira	EP-162
Marco Almeida	EP-072; EP-073	Martin Lauterbach	CO-044
Marco Fernandes	EP-044; EP-080; EP-178; EP-195	Martinha Chorão	EP-185
Margarida Calejo	EP-175	Martinho Fernandes	EP-047; EP-153
Margarida Dias	CO-007	Michel Mendes	CO-012; EP-148; EP-151; EP-205
Margarida Ferro	EP-004; EP-024	Miguel Alves-Ferreira	CO-053
Margarida Leitão Do Nascimento	EP-018	Miguel Baptista	EP-137
Margarida Rodrigues	EP-172	Miguel Castelo-Branco	EP-126; EP-159
Margarida Santos	EP-090; EP-116; EP-119	Miguel De Oliveira Carvalho	EP-078
Margarida Silva Dias	EP-192	Miguel Grunho	EP-117
Maria Carlos Ferreira	CO-029	Miguel Leal Rato	EP-027
Maria Carlos Pereira	EP-055; EP-115	Miguel Mendonça Pinto	CO-029; EP-177
		Miguel Miranda	CO-045; EP-146; EP-154

Miguel Oliveira Santos	CO-014; CO-015; CO-018; EP-078; EP-082; EP-084; EP-087; EP-092; EP-094	Rafael Toledano	CO-001
Miguel Oliveira-Santos	CO-017	Rafaela Costa	EP-114; EP-164; EP-166
Miguel Pimenta	CO-041; EP-004; EP-014; EP-024; EP-120; EP-184	Raquel Barbosa	EP-017
Miguel Pinto	EP-083; EP-178; EP-186; EP-198	Raquel Gil-Gouveia	EP-018; EP-152
Miguel Raimundo	EP-126	Raquel Guilherme	EP-197
Miguel Rosado	EP-159	Raquel Rocha	EP-054
Miguel Saianda Duarte	CO-024; CO-032; CO-063; EP-174	Raquel Samões	CO-004; CO-037; CO-046; EP-008
Miguel Santos	EP-091	Raquel Tojal	EP-185
Miguel Schön	EP-016; EP-076; EP-082; EP-101; EP-106; EP-129; EP-202	Renato Oliveira	CO-035; EP-018; EP-152
Miguel Serôdio	CO-040; EP-141; EP-142	Ricardo Almendra	CO-027
Miguel Tábuas-Pereira	CO-007; CO-009; EP-022; EP-023; EP-029; EP-033; EP-035	Ricardo Martins-Ferreira	CO-004
Miguel Veloso	CO-022	Ricardo Pereira	CO-049; EP-161
Miguel Viana Baptista	EP-080; EP-142	Ricardo Pires	CO-033
Miguel Viana-Baptista	CO-040	Ricardo Rego	CO-003; CO-005
Mónica Fidalgo Silva	EP-047	Ricardo Reis	EP-124
Mónica Freitas	CO-047	Ricardo Soares Dos Reis	EP-103
Mrinalini Honavar	EP-056	Ricardo Soares-Dos-Reis	EP-045
Naide Ferreira	EP-030	Ricardo Taipa	CO-029; EP-083; EP-186; EP-198; EP-199
Nathalia Ferreira	EP-104; EP-107	Ricardo Varela	EP-050; EP-055; EP-065; EP-067
Nuno C. Santos	CO-020; EP-074	Rita Bastos Ferreira	CO-006
Nuno Canas	CO-003	Rita Cagigal	EP-146
Nuno Gaibino	EP-082; EP-106	Rita Castro	EP-130
Nuno Inácio	CO-024; CO-044	Rita De Sousa	EP-125; EP-197
Nuno Lopes	CO-013	Rita Machado	CO-033; CO-038
Nuno Maia	EP-177	Rita Pancas	CO-062
Nuno Moreno	EP-069	Rita Pinheiro	EP-039; EP-046
Nuno Vila-Chã	CO-054	Rita Rodrigues	EP-057
Olinda Faria	EP-124	Rita S. Lopes	CO-062
Olinda Rebelo	CO-021	Rita Ventura	CO-001; EP-186
Otília C. D'almeida	EP-126	Roberto Mendes Franco	EP-126
Patrícia Canhão	CO-008	Rodrigo Batata	CO-029
Patrícia Correia	EP-157	Romana Rodrigues	EP-016; EP-076; EP-101; EP-129; EP-202
Patrícia Faustino	CO-034; EP; EP-112; EP-194	Rosa Amorim	CO-016
Patrícia Grilo	EP-188	Rosa Couto	EP-066
Patrícia I Marques	CO-053	Rosário Ferreira	EP-140
Patrícia Janeiro	CO-039	Rosário Santos	EP-071; EP-083; EP-086
Patrícia Pereira	CO-057	Rúben Cardoso	EP-125
Paula Salgado	EP-061; EP-137; EP-175	Rui Araújo	CO-052; EP-031; EP-136
Paulo Bugalho	EP-017; EP-037	Rui Felgueiras	CO-029; CO-059; EP-028; EP-050; EP-055
Paulo Chaves	EP-059	Rui Guerreiro	CO-025; EP-088
Paulo Crespo	EP-161	Rui Lopes	EP-010; EP-019; EP-065
Paulo Faria De Sousa	CO-032	Rui Matos	CO-025; EP-053; EP-088; EP-134; EP-191
Paulo Ferreira	EP-068	Rui Pedro Silva	EP-105
Paulo Mota	EP-187	Rui Peres	EP-039
Pedro Abreu	EP-058; EP-059; EP-164; EP-171; EP-200	Rui Poinhos	CO-002
Pedro Almeida	EP-043; EP-150; EP-163	Rute Teotónio	CO-003; CO-048
Pedro Alves Silva	EP-104	Sandra Anjo	EP-159
Pedro Barros	CO-022	Sandra Espanhol	CO-013
Pedro Canão	EP-200	Sandra Moreira	CO-064; EP-054; EP-068; EP-069
Pedro Castro	CO-023	Sandra Palma	CO-061; EP-095
Pedro Coelho	EP-025	Sandra Rodrigues	EP-197
Pedro Faustino	CO-009; CO-062; EP-033; EP-035; EP-173	Sandra Simões	CO-021
Pedro Fonseca	CO-007; EP-126	Sara A. Cunha	CO-062
Pedro Lopes	EP-099; EP-179	Sara Cavaco	CO-054
Pedro Moniz	EP-137	Sara Costa	CO-006; EP-199
Pedro Nascimento Alves	CO-008	Sara De Carvalho	EP-114
Pedro Pereira	CO-061; EP-095	Sara Domingues	CO-018
Pedro Pinto	EP-065	Sara Ferreira	CO-038
Pedro Rocha	CO-013	Sara Freixo	CO-057
Rafael Jesus	CO-012	Sara Gomes	EP-060; EP-105; EP-135; EP-149
Rafael Roque	CO-060; EP-082; EP-106; EP-194	Sara Lima	CO-012; CO-028; EP-148; EP-205; EP-207
		Sara Machado	EP-039; EP-046; EP-098
		Sara Maria Costa	CO-055
		Sara Matos	CO-031; CO-049; EP-107; EP-111; EP-123; EP-126; EP-193; EP-204

Sara Morais	CO-053	Susana Pinto	CO-014; EP-087
Sara Parreira	EP-005; EP-027; EP-158	Susana Santos	EP-109; EP-113
Sara Rosa	EP-108; EP-122; EP-139	Susana Viana	EP-137
Sara Silva	EP-172	Taciana Videira	EP-150
Sara Simão	CO-014; CO-017; EP-085; EP-091	Tânia Lampreia	EP-174
Sara Varanda	EP-056	Teresa Aguiar	EP-102
Silvano Alfredo Da Silva Zua	CO-065	Teresa Alfaiate	EP-096
Sílvia Carvalho	EP-125	Teresa Coelho	CO-016; CO-047
Silvio Candido	CO-065; EP-011	Teresa Freitas	EP-074
Simão Cruz	CO-061; EP-185	Teresa Griné	CO-034
Sofia Bernardo	CO-061; EP-185	Teresa Pimentel	CO-058
Sofia Casanova	CO-022; EP-146	Teresa Pinheiro	EP-122
Sofia Ferrão Malheiro	EP-145	Teresa Pinho E Melo	EP-106; CO-008
Sofia Lopes	EP-056; EP-093; EP-135; EP-172	Teresa Rego	EP-048
Sofia Malheiro	CO-043; EP-064; EP-144	Teresa Santana	EP-007; EP-117
Sofia Marques	CO-023; EP-041; EP-062; EP-135; EP-172; EP-181	Teresinha Ponte	EP-047
Sofia Nunes Oliveira	CO-044	Teresinha Pontes	EP-153
Sofia Peralta	EP-112	Tiago Gregório	CO-022
Sofia Pina	CO-006	Tiago Jesus	EP-188
Sofia Reis Marques	EP-006; EP-020; EP-201	Tiago Millner	EP-102; EP-114
Sofia Ribeiro	CO-057	Tiago Oliveira	EP-012; EP-014; EP-049; EP-192
Sofia Silva	CO-032; EP-069	Tiago Pedro	EP-045
Sofia Tavares	EP-068; EP-069	Tomás Fonseca	EP-055
Sofia Vedor	EP-003; EP-059; EP-132; EP-171	Tomás Garcia	EP-156
Sónia Batista	CO-031; CO-033; CO-036; EP-107; EP-111; EP-128	Tomás Pedrosa	CO-019
Sónia Costa	EP-188	Torcato Meira	EP-201
Sónia Figueiroa	CO-037	Vanessa Carvalho	EP-025; EP-203
Sónia Tizón	CO-057	Vasco Conceição	CO-020; EP-074; EP-092; EP-094
Susana Encarnação	CO-034	Vasco Fonseca	CO-024; CO-063; EP-174
Susana Lareiro	CO-062	Vasco Sá Pinto	CO-054
Susana Moreira	CO-018	Vítor Mendes Ferreira	CO-040; EP-017; EP-044; EP-080; EP-196

MOVING ON SERIES (6.ª EDIÇÃO)

Porto | 23 novembro 2024

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. ENCEFALITE ANTI-IGLON5 RAPIDAMENTE PROGRESSIVA, RESPONSIVA À IMUNOTERAPIA COMBINADA

Cristiana Silva¹; Rita Nascimento Miranda²; Ana Castro Caldas¹; Miguel Gago³

1-Neurologia, CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; 2-Medicina Interna, CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; 3-Neurologia, Unidade Local de Saúde Alto Ave, Guimarães, Portugal; CNS – Campus Neurológico, Braga, Portugal

Introdução: A doença anti-IgLON5 envolve mecanismos autoimunes e neurodegenerativos, traduzindo-se em fenótipos heterogêneos, potencialmente mimetizadores de doenças neurodegenerativas. Os dados na literatura sobre a eficácia da imunoterapia são limitados.

Reportamos um caso de encefalite anti-IgLON5 rapidamente progressiva, de fenótipo complexo, com resposta terapêutica favorável.

Caso Clínico: Homem, 77 anos, com história de 6 meses de rápida deterioração cognitiva, alteração da marcha, perturbação do sono, psicose e, posteriormente, movimentos involuntários paroxísticos.

Observou-se defeito cognitivo multidomínios, oftalmoparésia vertical, disartria-hipofonia, *freezing* da voz, parkinsonismo acinético-rígido assimétrico (predomínio axial), marcha de base alargada, episódios de *freezing* e festinação, retrocollis, campitocormia e instabilidade postural. Objectivaram-se episódios de hemiespasmo facial direito, espasmos mioclónicos axiais e mioclonias dos membros, e hipotensão arterial. Nos 3 meses seguintes, apresentou rápida progressão, culminando em aletamento. A primeira RM-CE documentou leucoaraioses e anomalia venosa do desenvolvimento, sem atrofia cerebral, alterações do sinal em FLAIR ou difusão.

O EEG demonstrou actividade de base lenta e lentificação focal. A PSG mostrou apneia do sono grave. Pela rápida progressão do defeito cognitivo, parkinsonismo e disautonomia, colocou-se como principal hipótese diagnóstica encefalite. O título anti-IgLON5 foi positivo, sérico (título 1000) e no LCR (título 100 +++). A TC-TAP mostrou lesão focal pulmonar e gânglio mediastínico hilar direitos. O doente cumpriu terapêutica com 2 ciclos de IgIV e metilprednisolona, sem melhoria. Após rituximab, registou-se melhoria importante e, aos 5 meses de seguimento, apresenta recuperação próxima ao estado basal cognitivo, melhoria articulatória e da voz, recuperação progressiva do reflexo glossofaríngeo, marcha com apoio bilateral, sem mioclonias.

Discussão: A encefalite anti-IgLON5 constitui um desafio diagnóstico e terapêutico pela heterogeneidade fenotípica e progressão variável. Além das manifestações frequentemente descritas, o defeito cognitivo, psicose, disautonomia, parkinso-

nismo e progressão rápida, devem constituir alertas para doença anti-IgLON5.

Conclusão: Este caso desperta interesse pela apresentação subaguda e rápida deterioração, visto que a progressão é, tipicamente, crónica na doença anti-IgLON5. O doente apresenta várias características precoces que, habitualmente, são descritas mais tardiamente, como a psicose, disautonomia e hiperexcitabilidade.

A instituição de imunossupressão precoce e combinada parece ser crítica no prognóstico, reforçando a evidência científica mais recente.

Palavras-chave: anti-IgLON5 autoantibody; Parkinsonian Disorders; Sleep Disorders, Intrinsic; Dementia.

Referências bibliográficas:

Zandievakili M, Cui CK, Jeffrey B, Chang FC, Emerson J, Conyngham S. Atypical brain MRI findings in a patient with treatment responsive anti-IgLON5 disease. *Radiol Case Rep.* 2024;19(7):2613-2616. doi: 10.1016/j.radcr.2024.03.041

Cabezudo-García P, Mena-Vázquez N, Estivill Torrés G, Serrano-Castro P. Response to immunotherapy in anti-IgLON5 disease: A systematic review. *Acta Neurol Scand.* 2020;141(4):263-270. doi: 10.1111/ane.13207

S. Garg, J. Kaur, K. Karan, D. Nanduri. Movement Disorders in Anti-IgLON5 Antibody Disease [abstract]. *Mov Disord.* 2024; 39 (suppl 1). <https://www.mdsabstracts.org/abstract/movement-disorders-in-anti-iglon5-antibody-disease/>. Accessed October 12, 2024.

Zhang YH, Ni Y, Gao YN, Shen DD, He L, Yin D, et al. Anti-IgLON5 disease: a novel topic beyond neuroimmunology. *Neural Regen Res.* 2023;18(5):1017-1022. doi: 10.4103/1673-5374.355742

da Silva C, da Silva G, Medeiros WL Junior, Gonçalves MV. Anti-Igln5 Syndrome: What We Know So Far? A Non-Systematic Review. *J Neurol Neuromedicine* (2020) 5(3): 40-44. <https://doi.org/10.29245/2572.942X/2020/3.1269>

Werner J, Jelcic I, Schwarz EI, Probst-Müller E, Nilsson J, Schwizer B, Bloch KE, Lutterotti A, Jung HH, Schreiner B. Anti-IgLON5 Disease: A New Bulbar-Onset Motor Neuron Mimic Syndrome. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm.* 2021;8(2):e962. doi: 10.1212/NXI.0000000000000962.

Grüter T, Möllers FE, Tietz A, Dargviniene J, Melzer N, Heidebreder A, et al. Clinical, serological and genetic predictors of response to immunotherapy in anti-IgLON5 disease. *Brain.* 2023;146(2):600-611. doi: 10.1093/brain/awac090. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm* 2021;8:e1014

McWilliam O, Gramkow MH, Blaabjerg M, Clemmensen FK, Hasselbalch SG, Frederiksen KS. Differentiating anti-IgLON5 disease and Lewy body dementia: a systematic review. *J Neurol.* 2024;271(4):1707-1716. doi: 10.1007/s00415-023-12145-8

Madetko N, Marzec W, Kowalska A, Przewodowska D, Alster P, Koziorowski D. Anti-IgLON5 Disease – The Current State

of Knowledge and Further Perspectives. *Front. Immunol.* 2022;13:852215. doi: 10.3389/fimmu.2022.852215

Gaig C, Sabater L. New knowledge on anti-IgLON5 disease. *Curr Opin Neurol.* 2024;37(3):316-321. doi: 10.1097/WCO.0000000000001271

Luo Y, Xiao J, Li J. The psychiatric symptoms in anti-IgLON5 disease: Case report and literature review. *Clin Case Rep.* 2024;12(1):e8310. doi: 10.1002/ccr3.8310

- Ono Y, Kimura A, Shimohata T. Pathogenesis, clinical features and treatment of anti-IgLON5 disease. *Clin Exp Neuroimmunol.* 2023;1–8. doi: <https://doi.org/10.1111/cen3.12759>.

2. APRAXIA OROFACIAL E PARALISIA SUPRANUCLEAR COMO MANIFESTAÇÕES PRINCIPAIS DE SÍNDROME CORTICO-BASAL

Romana Rodrigues¹, Rui Barreto¹

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa

Introdução: A apraxia orofacial (OFA) caracteriza-se pela perda de controle voluntário dos músculos faciais, linguais, faríngeos e mastigatórios na presença de funções reflexas e automáticas preservadas.

Caso Clínico: Mulher de 76 anos, sem antecedentes de relevo, com instalação progressiva ao longo de um ano de disartria e limitação dos movimentos oculares, particularmente no plano horizontal. Numa primeira observação, apresentava apraxia do orbicular, paralisia supranuclear do olhar horizontal (movimentos sacádicos e de perseguição abolidos para a direita e muito reduzidos no plano vertical), nistagmo optocinético abolido na fase rápida e hipomímia na ausência de rigidez, bradicinesia, ataxia, mioclonias ou tremor. É realizada RM-CE que não apresenta alterações significativas, seguida de DatSCAN que revela depleção dopaminérgica dos putamens, sobretudo à esquerda e discreta diminuição no caudado esquerdo. Realizou estudo eletromiográfico sem evidência de patologia neuromuscular. Em estudo laboratorial específico foram excluídas causas com a doença de Wilson, Niemann Pick tipo C, hipoparatiroidismo e sífilis. Verificou-se agravamento com disfagia, sialorreia e lentidão dos movimentos da língua. Foi introduzida levodopa titulada até 300 mg/dia que não melhorou a sintomatologia. O quadro clínico progrediu no espaço de um ano para paralisia total do olhar, anartria por marcada apraxia oro-buco-facial (incapacidade de fechar os olhos ou mover os lábios voluntariamente, com pestanejo e sorriso espontâneos – filmado com consentimento), apraxia do membro superior direito com atrofia e mioclonias da língua, reflexos miotáticos vivos no membro superior direito e masseterino. Sem alterações cognitivas, disautonómicas ou afeto pseudobulbar. A PETFDG revelou hipometabolismo do hemisfério esquerdo, o que corroborou a suspeita de síndrome cortico-basal (SCB) - área motora suplementar esquerda, forma ocular-bulbar.

Conclusão: A apraxia orofacial é rara na SCB, algumas séries de casos apontam para uma incidência de 3%. A paralisia supranuclear pode surgir como manifestação tardia deste síndrome, mas geralmente com limitação do olhar vertical e não horizontal como no caso aqui apresentado. Este relato alerta para manifestações iniciais invulgares de um síndrome raro, a ter presente perante doentes com paralisia supranuclear e disfunção oro-facial.

Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.

Palavras-chave: Síndrome cortico-basal; Apraxia orofacial.

3. DISFUNÇÃO NIGROESTRIATAL ASSINTOMÁTICA NUM DOENTE COM CANVAS E EXPANSÃO BIALÉLICA NO GENE RFC1

Sofia Casanova¹, Isa Barbosa², Francisca Costa², António Martins Campos^{1,3}, João Parente Freixo⁴, Jorge Oliveira⁴, Pedro Barros¹, Maria João Malaquias¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho;

2-Serviço de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia, Unidade

Local de Saúde Gaia/Espinho; 3-Laboratório de Neurofisiologia,

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho;

4-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC)

Introdução: O espectro fenotípico da doença associada ao gene *RFC1* estende-se além da tríade clássica de ataxia cerebelosa, neuropatia e arreflexia vestibular (CANVAS). O parkinsonismo é uma das manifestações possíveis, de características diversas, incluindo: (1) atrofia de sistemas múltiplos-like; (2) DaTSCAN positivo, com parkinsonismo de variável resposta à levodopa ou assintomático; e ainda (3) doença de Parkinson, sem ataxia. As descrições da literatura dos fenótipos (2) e (3) são parcas ou com limitações metodológicas, dificultando a validação de associação causal com a expansão no *RFC1*.

Caso Clínico: Mulher, 69 anos. Pelos 62 anos inicia instabilidade da marcha, a que se associam progressivamente quedas, voz arrastada, incontinência urinária, obstipação, síndrome das pernas inquietas e possível RBD. Refere história de acessos de tosse desde os 35 anos. Nega hipósmia ou tremor. Da história familiar, pai com clínica idêntica, sem diagnóstico estabelecido; duas irmãs com tosse crónica. Ao exame neurológico, apresenta movimentos oculares de perseguição fragmentados e nistagmo *downbeat*; *head impulse test* positivo bilateralmente; disartria escândida; reflexos osteotendinosos aquilinos abolidos; bradicinesia apendicular grau 1, simétrica, sem rigidez, sem tremor de repouso; hipostesia algica peúga alta; dismetria apendicular e marcha atáxica, incapaz de funâmbulo.

Pontua 19 na escala SARA. Da investigação, salienta-se RM cerebral com atrofia cerebelosa, involução atrófica do núcleo subtalâmico direito e dos nervos trigémeos; vídeo-HIT com hiporreflexia vestibular bilateral; DaTSCAN compatível com degenerescência dos transportadores pré-sinápticos da dopamina à esquerda, com posterior envolvimento bilateral em repetição do exame quatro anos depois. A análise genética inicial das principais causas de ataxia por *repeats* foi negativa. Posteriormente, a pesquisa da expansão AAGGG no *RFC1* foi encontrada em ambos os alelos do gene, confirmando o diagnóstico.

Conclusão: O presente caso suporta a disfunção nigroestriatal como parte do fenótipo associado ao *RFC1*. A discordância entre a clínica (ausência de parkinsonismo) e a imagem nesta doente está em linha com o reportado na série de 13 doentes com expansão bialélica no *RFC1* de Azevedo *et al* (2023) e vai de encontro ao observado na SCA2 e SCA3. Tal pode ser explicado pela maior sensibilidade diagnóstica do DaTSCAN, e apoia a avaliação de sinais de parkinsonismo durante o seguimento destes doentes.

Instruções aos Autores e Políticas Editoriais

Instruções aos Autores

Língua

O título, resumo e palavras-chave, devem ser apresentados em inglês e português.

Os manuscritos submetidos à SINAPSE devem ser claramente escritos em português (de Portugal) e/ou inglês de nível razoável.

Copyright

Todos os artigos nesta revista são de Acesso Aberto e atendem aos requisitos das agências de financiamento ou instituições académicas. Relativamente à utilização por terceiros a SINAPSE rege-se pelos termos da licença Creative Commons 'Atribuição – Uso Não-Comercial – Proibição de Realização de Obras Derivadas (cc-by-nc-nd)'.

É da responsabilidade do autor obter permissão para reproduzir ilustrações, tabelas, etc. de outras publicações.

Após a aceitação de um artigo, os autores serão convidados a preencher um "Publishing Agreement". Será enviado um e-mail ao autor correspondente, confirmando a recepção do manuscrito juntamente com um formulário de *Publishing Agreement* ou um link para a versão online desse contrato.

Auto-Arquivo

Os autores ficam autorizados a disponibilizar os seus artigos em repositórios das suas instituições de origem, desde que mencionem sempre onde foram publicados e de acordo com a licença Creative Commons.

Taxa de Processamento do Artigo

Não há taxa de processamento de artigo.

Conduta Ética e Direitos Humanos e Animais

Os autores devem assegurar que o estudo que submetem para publicação está em conformidade com os princípios éticos e legais, quer no decurso da investigação quer na publicação, nomeadamente com as recomendações da Declaração de Helsínquia revistas em 2013 da Associação Médica Mundial (<http://www.wma.net/en/20activities/10ethics/10helsinki>), do *International Committee of Medical Journal Editors* (www.icmje.org) e do *Committee on Publication Ethics (COPE)* (<http://publicationethics.org/resources/guidelines>). Nos casos adequados, os autores devem demonstrar que a investigação foi aprovada pela comissão de ética das instituições envolvidas e que as recomendações foram seguidas. Esta informação deve constar no texto do artigo. Qualquer suspeita de má conduta será investigada e denunciada. Não se devem apresentar imagens, nomes, números de processos clínicos ou outros elementos que permitam a identificação dos participantes no estudo. Os estudos que envolvam experiências em animais devem ser conduzidos em conformidade com as *guidelines* definidas no "Guide for the care and use of laboratory animals" dos National Institutes of Health. Todos os estudos em animais deverão igualmente obedecer às *guidelines* ARRIVE (*Animal Research: Reporting of In Vivo Experiments*). Os autores deverão ainda consultar a legislação vigente a nível nacional que regula este tipo de estudos (Decreto Lei n.º 113/2013 de 7/08/2013, e eventuais 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

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). 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 submissão deve ser feita separadamente do texto, conforme as instruções da plataforma.

Os ficheiros das figuras devem ser fornecidos em alta resolução, 800 dpi mínimo para gráficos e 300 dpi mínimo para fotografias.

A publicação de ilustrações a cores é gratuita, reservando-se a SINAPSE de publicar uma versão a preto e branco na versão impressa da revista.

Material gráfico deve ser entregue em um dos seguintes formatos:

JPEG (.jpg)
Portable Document Format (. Pdf)
PowerPoint (.ppt)*
TIFF (. Tif)
Excel*

* O material gráfico submetido em formato Powerpoint (.ppt) ou Excel (.xls) deve ser também submetido em formato Portable Document Format (.pdf) dada a possível 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. Excepto onde indicado de outra forma, os manuscritos são submetidos a *peer review* cego por dois revisores anónimos, pelo menos. A aceitação ou rejeição final cabe ao Editor-Chefe, que se reserva o direito de recusar qualquer material para publicação.

Os manuscritos devem ser escritos em estilo claro, conciso, directo, de modo que sejam inteligíveis para o leitor. Quando as contribuições são consideradas adequadas para publicação com base em conteúdo científico, o Editor-Chefe reserva-se o direito de modificar os textos para eliminar a ambiguidade e a repetição, e melhorar a comunicação entre o autor e o leitor. Se forem necessárias alterações extensivas, o manuscrito será devolvido ao autor para revisão.

Os manuscritos que não cumpram as instruções para autores podem ser devolvidos para modificação antes de serem revistos.

Crítérios de Autoria e Formulário de Autoria

Como referido nos *Requirements* do ICMJE, a autoria requer uma contribuição substancial para o manuscrito, sendo necessário especificar, em carta de apresentação, o contributo de cada autor para o trabalho.

Declaração das contribuições individuais assinada por cada autor

Todos aqueles designados como autores devem cumprir os quatro critérios para autoria, em baixo indicados e todos aqueles que cumprem os quatro critérios devem ser identificados como autores. Os colaboradores que não cumpram os quatro critérios para autoria mas que tenham contribuído para o estudo ou manuscrito, deverão ser reconhecidos na secção de Agradecimentos, especificando o seu contributo.

Cada manuscrito deve ter um "autor correspondente" convenientemente identificado desde a fase inicial de submissão do artigo. Porém, todos os autores devem ter participado significativamente no trabalho para tomar responsabilidade pública sobre o conteúdo e o crédito da autoria.

O autor correspondente deverá obter permissão por escrito de todos aqueles que forem mencionados nos agradecimentos.

Autores são aqueles que:

- 1) Têm uma contribuição intelectual substancial, directa, no desenho e elaboração do artigo,
- 2) Participam na análise e interpretação dos dados;
- 3) Participam na redacção do manuscrito, revisão de versões e revisão crítica do conteúdo; aprovação da versão final;
- 4) Concordam que são responsáveis pela 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:

Conselho Português para o Cérebro
Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência
Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla
Liga Portuguesa Contra a Epilepsia
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 Neurocirurgia
Sociedade Portuguesa de Neurofisiologia Clínica e Medicina do Sono
Sociedade Portuguesa de Neurologia
Sociedade Portuguesa de Neuropatologia
Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Versão electrónica: www.sinapse.pt

Âmbito e Objetivos / Normas de Publicação

Aims and Scope / Editorial Policy
em www.sinapse.pt/normas-de-publicacao

Indexada nas bases bibliográficas:

EMBASE / Excerpta Medica Database (Elsevier)

EMBASE.com (Elsevier)

SCOPUS (Elsevier)

www.indexrmp.com