

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 2024 de outras Sociedades ou Grupos de Estudos/ Abstracts of 2024 Meetings of other Societies or Study Groups

18.º Congresso Português do AVC

36º Encontro Nacional de Epileptologia

Congresso da SPDMov 2024

Reunião de Primavera do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM) 2024

Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias

18º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

38ª Reunião Anual do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência

Neuro 2024

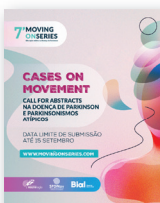
12.º Congresso Português de Doenças Neuromusculares (SPEDNM)

Reunião INTEGRAR + 2024

Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria

Congresso Nacional de Neurologia – 2024

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



Moving On Series – 2025 – Award Presentations



Sumário/Table of Contents

Resumos de Reuniões de 2024 de outras Sociedades ou Grupos de Estudos / Abstracts of 2024 Meetings of other Societies or Study Groups

3	18.º Congresso Português do AVC
62	36º Encontro Nacional de Epileptologia
86	Congresso da SPDMov 2024
108	Reunião de Primavera do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM) 2024
131	Reunião da Primavera da Sociedade Portuguesa de Cefaleias
150	18º Congresso da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
169	38ª Reunião Anual do Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência
189	Neuro 2024
246	12.º Congresso Português de Doenças Neuromusculares (SPEDNM)
269	Reunião INTEGRAR + 2024
275	Reunião do Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria
282	Congresso Nacional de Neurologia – 2024
389	Reunião de Outono do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla (GEEM)
401	Moving On Series – 2025 – Award Presentations
404	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)

18.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Porto | 1 a 3 fevereiro 2024

Organização: Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral



CASOS CLÍNICOS

CC1 - HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA DA CONVEXIDADE COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO?

Pedro Almeida¹, Isa Barbosa², Tiago Gregório³, Ludovina Paredes³, Henrique Costa¹, Miguel Veloso¹, Mariana Rocha¹, Pedro Barros¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2-Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A hemorragia subaracnoideia da convexidade (cHSA) representa uma forma rara de apresentação da hemorragia subaracnoideia (HSA), com uma prevalência estimada de aproximadamente 6% dos casos. Ao contrário da HSA clássica, a cHSA parece não estar tão relacionada com rutura aneurismática, estando descritas várias outras etiologias com especial destaque para a síndrome de vasoconstricção cerebral reversível e a angiopatia amiloide. Contudo, numa percentagem significativa dos casos a etiologia pode nunca chegar a ser identificada. O presente caso relata uma cHSA como primeira manifestação de lúpus eritematoso sistémico, propondo uma etiologia ainda pouco descrita na literatura

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 56 anos, com antecedentes de hipertensão arterial. Recorreu ao serviço de urgência (SU) 5 dias após episódio de cefaleia explosiva de curta duração (inferior a 1 minuto) seguida de cefaleia de intensidade moderada na região frontal bilateralmente que se manteve constante durante este período. Sem outros sintomas associados. Sem história de trauma conhecida. À admissão no SU com PA 147/93 mmHg, sem défices focais ao exame neurológico, sem rigidez da nuca. O estudo analítico inicial revelou uma leucopenia ($3.35 \times 10^3/\mu\text{L}$), sem trombocitopenia ou coagulopatia associadas, e na TC-CE realizada foi possível observar HSA dispersa por sulcos da convexidade frontal bilateralmente. Tendo em conta estes achados, foram realizadas ainda no SU angio-TC-CE e angiografia diagnóstica, não tendo sido detetadas estenoses focais, malformações arteriovenosas, formações aneurismáticas ou dissecções arteriais. Ao 8º dia de sintomas, já em contexto de internamento, realizou RM-CE com exclusão de trombose venosa (incluindo de veias corticais) e de focos de micro-hemorragias. Foi então assumido o diagnóstico de cHSA de etiologia indeterminada e a doente teve alta, já assintomática. Menos de 1 semana após alta hospitalar, iniciou queixas de artralgias de ritmo inflamatório envolvendo mãos e punhos, associadas a quadro de astenia e rash fotossensível, queixas que motivaram avaliação em consulta de Reumatologia. O estudo autoimune realizado permitiu identificar ANA positivo (título 1/640) e anticorpos anti-dsDNA positivo, cumprindo critérios

para o diagnóstico de lúpus eritematoso sistémico. Revendo em retrospectiva o caso na consulta de Neurologia, colocou-se a hipótese de cHSA como manifestação inaugural de lúpus.

Conclusão: O presente caso sugere uma possível associação entre lúpus e a cHSA, tendo em conta a presumível presença de um flare lúpico aquando da ocorrência deste episódio, traduzido pelas alterações do hemograma *ad initium* e início de queixas osteoarticulares logo após a alta. De facto, estudos apontam para um risco aumentado de HSA neste conjunto de doentes, em virtude de algumas hipóteses já descritas na literatura: formação de aneurismas atípicos, alteração da hemostase por trombocitopenia ou coagulopatia, trombose venosa cortical, efeitos laterais da medicação imunossupressora ou vasculopatia ateromatosa prematura. Neste caso, estas hipóteses foram excluídas. Colocamos então a possibilidade de um fenómeno vasculítico induzido pelo lúpus, com envolvimento de pequenos vasos, como o mecanismo provável para estes achados.

CC2 - ENFARTE MEDULAR E AVC DO TERRITÓRIO VERTEBRO-BASILAR EM SIMULTÂNEO

Alexandre Montalvo^{1,6}, Sarah Oliveira², José Duro³, Ângelo Dias⁵, Pedro Mota⁴, Luísa Biscoito⁵, Nuno Gaibino^{4,6}, Mariana Carvalho Dias^{1,6}

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Anestesiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Medicina Intensiva, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Imagiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 6-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: Os enfartes medulares correspondem a 1% dos acidentes vasculares isquémicos do SNC e em raros casos existe isquemia cerebral associada. Descrevemos um caso clínico que ilustra a ocorrência de isquemia medular e cerebral em simultâneo.

Caso Clínico: Jovem do sexo masculino de 25 anos admitido por quadro de instalação progressiva em 30 minutos de falta de força dos membros superiores e posteriormente dos membros inferiores, parestesias do tronco e membros e posteriormente retenção urinária. Referiu em simultâneo episódio de segundos de *flashs* luminosos no hemisfério esquerdo. Negou queixas algícas. Não apresentava antecedentes pessoais de relevo. A destacar que nos dois dias anteriores tinha iniciado aulas de surf, sem história de traumatismo.

Ao exame neurológico apresentava tetraparésia assimétrica (membro superior direito com força grau 4, membro superior esquerdo grau 4 proximal e grau 1 distal, membro inferior direito grau 1 proximal e grau 2 distal, membro inferior esquerdo grau 0), anestesia termo-álgica com nível em C8-D1, sem defeito de sensibilidade proprioceptiva ou vibratória, reflexo cutâneo plantar flexor à direita e sem resposta à esquerda. Apresentava hipotensão com necessidade de vasopressores. A TC-CE e a angio-TC dos vasos cervicais e intracranianos não mostraram alterações. Foi realizada RM medular que mostrou enfarte isquémico medular anterior em C5 e RM cerebral que mostrou lesões isquémicas no território vertebro basilar (cerebelosa esquerda, temporo-occipital direita, periventricular lateral direita, talâmica esquerda e occipital direita).

Não realizou trombólise-IV por instalação dos sintomas há mais de 4h30, foi iniciada AAS 100 mg e ficou internado em Unidade de Cuidados Intensivos, onde foi colocado cateter de drenagem lombar durante 72 horas com discreta melhoria da tetraparesia. Por estabilidade hemodinâmica foi transferido para a UAVC.

O estudo etiológico foi negativo, incluindo Doppler cervical e transcraniano, angio-RM cervical incluindo sequência com supressão de gordura, ecocardiograma transtorácico e transesofágico, telemetria cardíaca com duração > 7 dias, punção lombar e avaliação analítica alargada com pesquisa de factores protrombóticos. Teve alta para Unidade de Reabilitação, dependente para as actividades de vida diária (mRankin 4). Aos 3 meses após o enfarte medular apresentava-se independente para as actividades de vida diária (mRankin 2), mantendo ligeira tetraparesia.

Conclusão: No caso descrito não foi identificada a etiologia, tendo sido colocada como hipótese mais provável a ocorrência de dissecação vertebral espontânea (possível associação com a prática de surf) com embolização para as artérias espinhal anterior e basilar, não tendo sido no entanto documentada nos exames de estudo de vaso. Considerou-se como hipótese menos provável a ocorrência de embolismo fibrocartilágneo ou de outra natureza.

Na literatura estão descritos 7 casos de enfarte medular e acidente vascular cerebral. As opções terapêuticas no enfarte medular são dirigidas ao tratamento da provável causa, não havendo recomendações robustas publicadas. O uso de trombólise-IV, antiagregação e medidas para prevenção de hipotensão (sistémica e/ou medular) deve ser considerado individualmente. O prognóstico dos enfartes medulares é frequentemente caracterizado por défices neurológicos incapacitantes, sendo que este caso foi um exemplo de excelente recuperação aos 3 meses.

CC3 - SINAIS PARKINSÓNICOS DE INSTALAÇÃO AGUDA: DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Mariana Seco, Filipa Assis Jacinto, Paula Salgado
Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Serviço de Neurologia

Introdução: O parkinsonismo vascular é uma entidade controversa, principalmente pela difícil correlação entre a clínica do doente e a localização e extensão das lesões encefálicas. No entanto, a instalação súbita de sinais extra-piramidais deve sempre alertar para a possibilidade de um evento vascular agudo.

Caso Clínico: Nos últimos dois anos foram identificados três doentes com sinais parkinsónicos associados a AVC, sendo que nenhum deles foi submetido a tratamento de fase aguda.

Caso 1: Mulher de 79 anos avaliada por défice motor e alteração de tónus dos membros esquerdos de instalação súbita. Reportava ainda diminuição do volume da voz e tremor

dos membros superiores de novo. Apresentava antecedentes de fibrilação auricular hipocoagulada com apixabano, havendo história de incumprimento terapêutico. À avaliação encontrava-se hipomímica e hipofónica, apresentava *grasping* exuberante à esquerda, hemiparesia esquerda grau 2/5, hipertonía dos membros esquerdos com postura em flexão do cotovelo e hiperextensão do joelho, e tremor de repouso de características parkinsónicas à esquerda. Foi documentada por RM-CE uma lesão isquémica recente em território da artéria cerebral anterior (ACA) direita. Com a melhoria gradual do défice motor com a reabilitação foi também documentada bradicinesia esquerda. Foi iniciada terapêutica com levodopa 300 mg/dia, sem melhoria significativa.

Caso 2: Homem de 81 anos avaliado por dificuldade da marcha notada ao acordar. A esposa referia ainda alteração da fala e lentificação. Apresentava como antecedentes fatores de risco vasculares e hemorragia lenticular esquerda de etiologia hipertensiva no ano anterior – tinha sido avaliado recentemente em consulta de Neurologia, destacando-se ao exame apenas défice motor direito *minor*, que permitia marcha autónoma. À avaliação, o doente apresentava-se hipofónico e hipomímico, com hemiparesia direita grau 4-/5, espasticidade ligeira dos membros direitos e bradicinesia bilateral de predomínio direito; a marcha era possível apenas com apoio bilateral, apresentando *freezing*. A RM-CE documentou uma lesão isquémica recente em território da ACA esquerda. Foi iniciada terapêutica com levodopa 300 mg/dia, mas o doente evoluiu desfavoravelmente por intercorrências sistémicas, não sendo possível avaliar resposta.

Caso 3: Homem de 88 anos avaliado por incapacidade para marcha de instalação súbita. Apresentava antecedentes de síndrome parkinsónica em estudo, salientando-se boa resposta à terapêutica com levodopa 300 mg/dia e marcha autónoma. Ao exame neurológico destacava-se hipofonia e marcha de base alargada e pequenos passos, com *freezing* marcado envolvendo principalmente o membro inferior direito. Foi documentada por RM-CE uma lesão isquémica no braço posterior da cápsula interna esquerda adjacente à região anterior do tálamo. Foi iniciada terapêutica com amantadina 200 mg/dia, a par de reabilitação, passando a ser possível marcha com apoio de andarrilho.

Conclusão: Apresentamos três casos de doentes com AVC isquémico de apresentação com sinais parkinsónicos. Ainda que em nenhum dos casos tenha ocorrido lesão direta da substância nigra ou das vias nigro-estriadas, a disrupção de vias cortico-estriadas ou tálamo-corticais envolvidas nos circuitos dos gânglios da base poderá ser responsável pela clínica. Pretendemos salientar que na instalação hiperaguda de sinais extra-piramidais a etiologia vascular deve ser considerada atempadamente, levando a uma estratégia diagnóstica e terapêutica dirigida o mais precoce possível, incluindo a possibilidade de tratamento de fase aguda.

CC4 - ADAPTAÇÃO ÀS VARIÁVEIS: TROMBECTOMIA MECÂNICA VIA PERSISTÊNCIA DA ARTÉRIA DO HIPOGLOSSO

Sofia Vedor^{1*}, Inês Prisco^{2*}, Ana Isabel Almeida¹, Rita Figueiredo¹, Gonçalo Alves¹, Luís Augusto¹

1-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto, Portugal

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

Introdução: A persistência da artéria do hipoglossos (PAH) é a segunda anastomose carótido-basilar mais comum, com uma

prevalência aproximada de 0,03% a 0,09%. Emerge do segmento cervical distal da artéria carótida interna (ACI), normalmente ao nível dos corpos vertebrais C1 a C3, apresentando um trajeto cervical ascendente e através do canal do hipoglossos, antes da sua junção com o tronco basilar. Na maior parte dos casos, cursa com hipoplasia das artérias vertebrais e das artérias comunicantes posteriores. A sua deteção é geralmente incidental, embora possa predispor a um maior risco de doenças cerebrovasculares.

Caso Clínico: Homem de 76 anos, autónomo, com antecedentes de HTA medicada, bócio micronodular e insuficiência venosa crónica, que recorreu ao SU por perda súbita do tónus muscular, disartria e afundamento do estado de consciência (sem hora de instalação). Ao exame objetivo, apresentava desconjugação do olhar e desvio subtil da comissura labial à direita, com NIHSS de 21 [consciência 3, orientação 2, ordens 2, linguagem 2, disartria 2, hemiplegia direita 4+4, campos à ameaça 2], tendo sido necessário realizar entubação orotraqueal na sala de emergência. A TC cranioencefálica não revelava alterações de relevo, nomeadamente sinais de isquemia precoce no parênquima encefálico ou hemorragia. Contudo, o estudo angiográfico evidenciava achados sugestivos de trombo endoluminal, traduzidos por imagem de “stop” da coluna de contraste a abranger o topo da artéria basilar (AB) com extensão aos segmentos P1 das artérias cerebrais posteriores (ACP) e origem da artéria cerebelosa superior (ACS) esquerda. Documentava-se, ainda, hipoplasia das artérias vertebrais (AV), sobretudo à esquerda e PAH ipsilateral, com origem no segmento cervical da ACI esquerda (ao nível do corpo vertebral C2) e trajeto através do canal do hipoglossos, formando o tronco basilar. Tratava-se de um doente sem critério temporal para realização de trombólise (*wake-up stroke*), tendo sido aceite para tromboectomia mecânica. A recanalização – mTICI2b – foi obtida por técnica de aspiração, navegando-se o sistema tri-axial através da PAH para acesso ao tronco basilar. Em RM cerebral (D6 pós-evento), objetivavam-se lesões isquémicas subagudas nos tálamos, com maior extensão à esquerda. O ecocardiograma transtorácico demonstrava dilatação moderada da aurícula esquerda e padrão de fibrilação auricular, confirmado por estudo de Holter 24h. Foi, assim, decido suspender antiagregação e iniciar DOAC como estratégia anti-trombótica. À data da alta, assintomático, sem défices neurológicos pontuáveis.

Conclusão: São escassas as publicações que reportam a associação (extremamente rara) entre oclusão da AB e PHA. Tendo em conta o risco incremental de AVC vertebro-basilar nesta subpopulação (constituindo um potencial *bypass* para êmbolos cardíacos atingirem a circulação posterior), o reconhecimento desta rara variante é particularmente importante para determinação da estratégia terapêutica endovascular e rápida recanalização da artéria basilar.

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

CC5 - VASCULOPATIA SEGMENTAR MULTIFOCAL EM JOVEM COM CEFALIA E AVC: CAUSA OU CONSEQUÊNCIA?

Diogo Damas¹, Fábio Gomes¹, Armando Lopes², César Nunes³, Ana Brás¹, Fernando Silva¹, Carolina Fernandes¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A síndrome de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) consiste numa causa rara de AVC que resulta do

vasospasmo multifocal da vasculatura cerebral, frequentemente em associação com fatores desencadeantes como gravidez/puerpério, enxaqueca ou fármacos vasoativos. Esta doença é caracterizada por cefaleia “thunderclap”, alterações visuais, crises convulsivas e défices neurológicos focais, podendo ocorrer alguns dias ou semanas após exposição. O seu padrão angiográfico de estenoses multifocais alternadas com dilatações focais tipo “colar de contas” pode ser encontrado noutras vasculopatias, nomeadamente as vasculites, dificultando o seu diagnóstico. Assim, reportamos um caso de AVC em mulher jovem com alterações sugestivas de vasculopatia, salientando a dificuldade na definição etiológica e marcha diagnóstica.

Caso Clínico: Mulher de 47 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e dislipidemia medicadas, tabagismo ativo e consumo ocasional de canabinóides. Apresentou-se no serviço de urgência com quadro de instalação súbita de alteração de linguagem e défice motor direito, com episódio prévio de cefaleia occipital intensa e alterações visuais descritas como miodesopsias na semana anterior. Ao exame neurológico apresentava afasia global de predomínio anterior, defeito de campo visual direito, parésia facial central direita e hemiparésia flácida direita (G4/5). Realizou TC crânio-encefálica à admissão que revelou a presença de hematoma frontobasal posterior direito e hipodensidades em localização subcortical frontoparietal esquerda. Angio-TC crânio-encefálica e cervical documentou aneurisma sacular no topo da artéria carótida interna (ACI) direita, assim como estenoses e dilatações ao nível da artéria cerebral média esquerda (ACM) e irregularidades significativas do calibre das restantes artérias intracranianas. Foi efetuada angiografia cerebral diagnóstica que evidenciou estenoses e pseudo-dilatações aneurismáticas das ACM, de predomínio esquerdo, e estenoses das ACI intracranianas, artérias cerebrais anteriores, artéria basilar e artérias cerebrais posteriores sugerindo vasculopatia difusa. Estudo complementar com punção lombar revelou líquido xantocrômico com pleocitose marcada (194/mm³, predomínio mononuclear), eritrocitose (3200/mm³) e hipoglicorráquia (20 mg/dL) mas painel meningites/encefalites e exame cultural negativos. Estudo analítico com hemograma, painel autoimunidade sistémica e neurológica, serologias e estudo microbiológico foram negativos. RM crânio-encefálica evidenciou múltiplas lesões isquémicas agudas em territórios fronteira (corticais e profundo) e microenfartes dispersos sugestivos de vasculite do SNC. Doente realizou tratamento com antibióterápia empírica de largo espectro, ciclo de megadoses de metilprednisolona e esquema com nimodipina. Durante o tratamento, foi repetida punção lombar com normalização dos resultados e angiografia cerebral de controlo com restituição da normal volumetria das artérias intracranianas, pelo que foi assumida vasculopatia em contexto de vasospasmo cerebral tardio após ruptura aneurismática.

Conclusão: Este caso destaca a complexidade da abordagem diagnóstica no SVCR pela suas manifestações polimórficas e sobreposição clínica com outras vasculopatias multifocais, nomeadamente as vasculopatias inflamatórias, sendo que o contexto clínico, as características da cefaleia e os padrões de lesão cerebral permitem distinguir entre estas entidades. A angiografia cerebral tem um papel essencial no diagnóstico diferencial, permitindo caracterizar o envolvimento vascular e instituir uma terapêutica dirigida precoce.

CC6 - TROMBOSE VENOSA CEREBRAL E ENFARTES EM TERRITÓRIO DE BARRAGEM VENOSA: UMA IMAGEM RARA

Maria Roque¹, Ângelo Neto Dias², Madalena Rosário¹, Patrícia Canhão¹

1-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Imagiologia Neurológica, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal;

Introdução: A forma de apresentação clínica da trombose venosa cerebral (TVC) é muito variada. As alterações doparênquima cerebral são relevantes na identificação e diagnóstico desta patologia. Têm sido descritas alterações como edema vasogénico e citotóxico, hematoma parenquimatoso e hemorragia subaracnoideia da convexidade. Enfartes em território de barragem venosa são bastante raros, mimetizando doença de grande vaso arterial. Apresentamos um caso de TVC em que se identificaram focos punctiformes de restrição à difusão na substância branca profunda compatíveis com enfartes em território de barragem venosa. Efetuou-se uma revisão da literatura para identificar casos clínicos de TVC com evidência imagiológica destes enfartes.

Caso Clínico: Mulher de 76 anos, previamente autónoma. Avaliada no serviço de urgência por quadro de confusão mental e alteração da marcha. Antecedentes pessoais de hipertensão arterial e cancro da mama em remissão há 20 anos. Não realizava terapêutica hormonal. No exame neurológico, identificou-se lentificação psicomotora, quadro de disfunção frontal, parkinsonismo axial e apendicular simétrico e hiperreflexia generalizada.

A TC-CE e veno-TC revelaram extensa trombose venosa cerebral dos sistemas venosos de drenagem superficial e profunda, envolvendo o golfo da jugular e seio lateral esquerdos, tórula, seio longitudinal superior, seio recto, veia de Galeno e veias cerebrais internas.

A RM-CE mostrou áreas punctiformes de restrição à difusão e hipersinal em T2-FLAIR no centro semioval e região occipital à esquerda e coroas radiárias bilaterais compatíveis com enfartes em território de barragem venosa. Identificou-se ainda lesões punctiformes com a mesma evolução de sinal fora do território de barragem, nomeadamente no braço posterior de ambas as cápsulas internas e tálamo direito. Dado a localização das lesões mimetizar enfartes em território de barragem arterial, realizou eco-Doppler dos vasos do pescoço e transcraniano que excluíram patologia arterial concomitante.

Iniciou anticoagulação terapêutica, com melhoria clínica significativa durante o internamento. O estudo etiológico de trombofilia e pesquisa de neoplasia oculta foi negativo.

Repetiu RM-CE quatro meses depois, que mostrou sequelas das lesões em território de barragem venoso previamente identificadas, nomeadamente no centro semioval à esquerda, região occipital esquerda e coroas radiárias bilaterais, traduzidas por hipersinal em FLAIR mas sem restrição à difusão. Identificou-se ainda novas lesões com as mesmas características de sinal no centro semioval direito compatíveis com lesões sequelares em território de barragem venosa. A veno-RM mostrou recanalização parcial dos sistemas de drenagem profundo e superficial. Na última observação, sete meses após o diagnóstico, não apresentava alterações cognitivas, sendo apenas evidente no exame neurológico ligeiro tremor de repouso e postural, sem interferência na autonomia.

Conclusão: Pretende-se com este caso alertar para um tipo de alteração de imagem rara na TVC, mimetizando enfartes em

território de barragem arterial, mas que podem ser atribuíveis a enfartes em território de barragem venoso. Este fenótipo imagiológico no contexto de TVC já foi descrito, mas é muito raro. Identificámos apenas 6 casos clínicos na revisão da literatura. O mecanismo fisiopatológico é ainda pouco compreendido, sendo que se hipotetiza que o envolvimento extenso dos sistemas de drenagem cerebral poderá estar associado a este padrão.

CC7 - NEUROPATIA ÓPTICA ISQUÉMICA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE SARCOIDOSE

Teresa Santana, Liliana Pereira, Miguel Rodrigues, Inês Rosário Marques, Francisco Antunes

Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta

Introdução: A sarcoidose é uma doença sistémica granulomatosa, de etiologia desconhecida, caracterizada por uma resposta imunológica exagerada em resposta a antígenos não identificados, com a consequente formação de granulomas não caseosos. Embora o envolvimento pulmonar seja o mais comum, com adenopatias hilares bilaterais e opacidades pulmonares nodulares ou reticulares, podem existir manifestações extratorácicas, destacando-se o envolvimento cutâneo, linfático, ocular, hepato-esplénico e do sistema nervoso.

Caso Clínico: Homem de 47 anos, autónomo, saudável, admitido por quadro agudo, de início súbito, de escotoma monocular esquerdo, indolor. Na avaliação inicial, apresentava um defeito altitudinal inferior do olho esquerdo e, na fundoscopia, edema do disco óptico, documentado também por tomografia de coerência óptica, e hemorragia peripapilar do mesmo olho. Realizou tomografia computadorizada (TC) crânio-encefálica e das órbitas, sem alterações. Da investigação realizada, salienta-se: avaliação analítica com hipercolesterolemia, hipertrigliceridemia e discreto aumento da velocidade de sedimentação; ressonância magnética (RM) crânio-encefálica sem alterações, nomeadamente dos nervos ópticos; angio-TC, angio-RM e eco-Doppler cervicais e cerebrais com espessamento parietal difuso condicionando estenoses nos segmentos extra e intracranianos das artérias carótidas internas (ACI), bem como diversas estenoses intracranianas; RM cervical identificando reforço de sinal espesso e concêntrico das ACI, sugestivo de alterações inflamatórias/vasculite; punção lombar com exame citológico sem alterações; TC tóraco-abdómino-pélvica com adenomegalias mediastínicas, algumas das quais com microcalcificações, e calcificações ateroscleróticas da aorta torácica e da aorta abdominal e seus ramos; e FDG-PET de corpo inteiro com evidência de patologia intensamente hipermetabólica em sede ganglionar mediastínica. Realizou ecoendoscopia brônquica com punção aspirativa de gânglio mediastínico, cujo exame citológico revelou granulomatose não necrotizante ganglionar compatível com sarcoidose, e pesquisa de micobactérias negativa. Estabeleceu-se o diagnóstico de sarcoidose, manifestando-se como neuropatia óptica anterior esquerda, provavelmente isquémica, relacionada com estenose grave da ACI ipsilateral, em contexto de vasculopatia não aterosclerótica, tendo iniciado tratamento com corticoterapia.

Conclusão: Este caso ilustra um de doente com sarcoidose cuja manifestação inicial foi uma neuropatia óptica anterior, clinicamente sugestiva de etiologia isquémica (escotoma altitudinal, súbito e indolor), diferente da manifestação de causas inflamatórias, que se postula que tenha ocorrido por um mecanismo de hipoperfusão associado à estenose da ACI ipsilateral. Trata-se, portanto, de uma apresentação atípica de sarcoidose, ocorrendo no contexto de uma vasculopatia de grandes vasos

com envolvimento muito marcado de vasos intra e extracranianos, a condicionar um diagnóstico diferencial desafiante com outras entidades, nomeadamente arterite de Takayasu, vasculites secundárias ou doença aterosclerótica. Por outro lado, as alterações ganglionares mediastínicas colocavam a hipótese de patologia neoproliferativa ou infecciosa, tendo sido a biópsia ganglionar um exame fundamental para a confirmação do

diagnóstico. Em termos terapêuticos, não existe, até à data, evidência de que o tratamento altere o curso natural da doença, pelo que a decisão de tratamento deve ser individualizada, consoante a gravidade das manifestações da doença. Por fim, salienta-se a importância de um seguimento e monitorização regulares destes doentes.

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO1 - O MAPEAMENTO DOS CIRCUITOS DE NEUROTRANSMISSORES REVELA OS PADRÕES NEUROQUÍMICOS DAS ALTERAÇÕES COGNITIVAS PÓS-AVC

Pedro Nascimento Alves^{1,2}, Victor Nozais^{3,4}, Justine Y. Hansen⁵, Maurizio Corbetta^{6,7,8}, Parashkev Nachev⁹, Isabel Pavão Martins^{1,2}, Michel Thiebaut de Schotten^{3,4}

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal, 2-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CHULN, Lisbon, Portugal, 3-Groupe d'Imagerie Neurofonctionnelle, Institut des Maladies Neurodégénératives-UMR 5293, CNRS, CEA, University of Bordeaux, Bordeaux, 33076, France, 4-Brain Connectivity and Behaviour Laboratory, Sorbonne Universities, Paris, 75006, France, 5-Montréal Neurological Institute, McGill University, Montréal, QC, Canada, 6-Clinica Neurologica, Department of Neuroscience, University of Padova, Padova, Italy, 7-Padova Neuroscience Center, University of Padova, Padova, Italy, 8-Venetian Institute of Molecular Medicine, Fondazione Biomedica, Padova, Italy, 9-Queen Square Institute of Neurology, University College London, London, UK

Introdução: A descoberta dos neurotransmissores revolucionou o conhecimento sobre a neurobiologia cerebral. Diferentes neurotransmissores medeiam circuitos neuronais fundamentais para o comportamento humano.

O AVC é uma das principais causas de alterações cognitivas e existe uma relação demonstrada entre estas e a disfunção de circuitos de neurotransmissão. Por exemplo, a integridade dos circuitos acetilcolinérgicos é um preditor da recuperação de defeitos de memória após o AVC. Contudo, as dificuldades de mapeamento destes circuitos *in vivo* têm impedido uma caracterização clínico-neuroquímica mais detalhada e a aplicação deste conhecimento a nível terapêutico.

Os objetivos deste estudo foram desenvolver um atlas dos circuitos de neurotransmissores, criar um método para quantificar o impacto de uma lesão vascular na disfunção dos mesmos e analisar a relação entre o padrão cognitivo de doentes com AVC e o seu perfil neuroquímico.

Metodologia: Mapas normativos de neurotransmissores, derivados de Tomografias por Emissão de Positrões de 1200 indivíduos saudáveis, foram obtidos de Hansen e colaboradores. Projetámos os sinais dos recetores e transportadores nas fibras de substância branca utilizando o *Functionnectome*. Deste modo, criámos um atlas dos circuitos da acetilcolina, dopamina, noradrenalina e serotonina. As projeções de transportadores e recetores foram utilizadas como marcadores dos axónios pré e pós-sinápticos, respetivamente. Com isto, calculámos os rácios individuais de lesão pré e pós-sináptica de 1333 doentes com AVC (amostra de

treino). Com uma abordagem de *machine learning* não supervisionada, analisámos os *clusters* neuroquímicos lesionais. Esta análise foi validada numa amostra independente de 143 doentes (amostra de teste). Por fim, estudámos a relação entre o desempenho dos doentes 3 meses após o AVC em 75 medidas de linguagem, atenção visuo-espacial, memória verbal e visuo-espacial, e motoras, e os *cluster* neuroquímicos identificados.

Resultados: O atlas dos circuitos de neurotransmissores mostrou uma distribuição lobar diversificada, com um predomínio serotoninérgico nas fibras anteriores e mediais, acetilcolinérgico nas fibras posteriores, e noradrenérgico e dopaminérgico nas fibras orbitofrontais. O circuito de Papez apresentou um predomínio acetilcolinérgico, enquanto que as projeções talâmicas anteriores e frontostriatais revelaram-se principalmente noradrenérgicas e dopaminérgicas.

Os rácios pré e pós-sinápticos das lesões vasculares apresentaram uma elevada tendência de *clustering*, estando organizados em 8 grupos neuroquímicos, tanto na amostra de treino como na de teste.

Embora o desempenho dos doentes nas tarefas de atenção visuoespacial e motoras tenha diferido entre grupos, não se verificou uma associação específica entre os *clusters* neuroquímicos e os perfis cognitivos.

Conclusão: Neste trabalho, desenvolvemos um novo método de mapeamento lesão-neurotransmissor que tem em conta a diágnosis neuroquímica. Com isto, conseguimos estudar as bases neuroquímicas dos défices cognitivos do AVC a nível individual, distinguindo as disfunções pré e pós-sinápticas. A ausência de associações fortes entre grupos de perfis de neurotransmissores e défices cognitivos específicos a nível de grupo sugere que determinada rede cognitiva pode ser afetada a diferentes níveis neuroquímicos. Este conhecimento pode contribuir para uma nova compreensão dimensional da neurobiologia cognitiva do AVC e promover a otimização do desenho de ensaios clínicos futuros.

CO2 - NEUROSSONOLOGIA COMO PREDITORA DO RISCO DE TRANSFORMAÇÃO HEMORRÁGICA APÓS TROMBECTOMIA: ESTUDO CASO-CONTROLO

Diogo Dias¹, Fátima Soares^{2,3}, Vanessa Almeida^{2,3}, David Passão^{2,3}, Teresa Melo³, Ana Fonseca^{2,3}

1-Serviço de Medicina, Hospital do Espírito Santo de Évora, Évora; 2-Laboratório de hemodinâmica cerebral, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 3-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa

Introdução: As transformações hemorrágicas (TH) em doentes com AVC de grande vaso após trombectomia endovascular

(TEV) são frequentes. Um dos mecanismos que pode levar à TH é a hiperperusão após recanalização. A identificação dos doentes em risco de desenvolver TH pode permitir adotar medidas preventivas e melhorar o seu prognóstico. Há artigos publicados que indicam que parâmetros do eco-Doppler transcraniano podem ser preditores de TH.

Objetivos: Avaliar se existe associação entre hiperperusão cerebral, através do índice de pulsabilidade e pico de velocidade sistólica, e ocorrência de TH.

Metodologia: Estudo caso-controlo, incluindo doentes submetidos a TEV por AVC isquémico do território da artéria cerebral média (ACM) e internados em unidade de AVC entre janeiro/2021 e outubro/2023. O grupo TH, incluiu doentes com TH tipo HI2 e PH, segundo classificação ECASS, 24h após TEV. No grupo controlo foram englobados doentes com AVC isquémico do território da ACM submetidos a TEV, mas sem TH. Os casos foram pareados tendo em conta sexo, idade e fatores de risco cardiovasculares. Os grupos foram comparados quanto à distribuição da razão dos índices de pulsabilidade (IP) entre lado ipsilateral ao AVC sobre lado contralateral, assim como para a razão dos picos de velocidade sistólica (PVS). Estes parâmetros foram avaliados para a artéria carótida interna (ACI) e cerebral média (ACM).

Resultados: Foram incluídos 68 doentes, 34 em cada grupo. Cada grupo foi constituído por 19 doentes do sexo feminino e 15 do sexo masculino. Não houve diferença na distribuição de idades, 75 [61;83] anos no grupo TH e 75 [51;83] anos no grupo controlo. O grupo TH apresentou 25 oclusões da ACM e 9 oclusões em T da ACI com envolvimento da ACM, o grupo controlo apresentou 22 e 12 oclusões respetivamente, sem diferença significativa entre grupos. Nas comorbidades avaliadas (hipertensão arterial, dislipidemia, tabagismo, fibrilação auricular, diabetes mellitus e patologia valvular cardíaca), verificou-se maior prevalência de dislipidemia, e patologia valvular no grupo TH (*p-value* 0,049 e 0,039, respetivamente). Para as restantes não houve diferenças entre grupos. No que respeita a ACI, não houve diferença significativa entre grupos na distribuição da razão IP ipsilateral ao AVC/ IP contralateral, *p-value* 0,928. Também não se verificou diferença na razão PVS ipsilateral ao AVC/ PVS contralateral, *p-value* 0,640. Na avaliação dos mesmos parâmetros para a ACM também não se encontram diferenças significativas, *p-value* 0,260 e 0,492 respetivamente.

Conclusão: Os resultados não revelaram uma eventual associação dos parâmetros de eco-Doppler com o risco de TH ipsilateral. Porém, foram identificadas algumas limitações. O estudo foi retrospectivo pelo que não existiu um protocolo para as medições neurosonológicas. Alguns Doppler foram realizados após transformação hemorrágica.

CO3 - IMPORTÂNCIA DA PESQUISA SIMULTÂNEA DE SHUNT DIREITO-ESQUERDO COM ECOCARDIOGRAMA TRANSTORÁCICO E ECO-DOPPLER TRANSCRANIANO: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Catarina Marques, Miguel Rodrigues, Liliana Pereira, Noémia Pires
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta

Introdução: O shunt direito-esquerdo (SDE) pode ser cardíaco, na presença de defeitos do septo interauricular como o foramen oval patente (FOP), ou pulmonar, quando existem fístulas arteriovenosas pulmonares.

O FOP é um defeito congénito do septo interauricular presente em 15 a 35% da população adulta. Associa-se a diversas patologias, como o AVC criptogénico. O exame padrão para a

sua deteção é o ecocardiograma transesofágico (ETE), no entanto, é invasivo e tem disponibilidade limitada. O eco-Doppler transcraniano com injeção de soro salino agitado para pesquisa de SDE (DTC-MES) é um exame não invasivo, de baixo custo e com elevada reprodutibilidade, mais sensível na deteção de SDE, mas não permite diferenciar entre SDE cardíaco e pulmonar.

Estes exames são habitualmente realizados de forma individual, no entanto, evidência recente indica que a realização simultânea de ecocardiograma transtorácico (ETT) e DTC-MES melhora a especificidade diagnóstica para FOP, combinando as vantagens de ambos os exames e reduzindo as limitações de cada um.

Pretendemos descrever a experiência inicial de um centro da realização simultânea de ETT e DTC-MES a doentes com AVC criptogénico e achados discordantes nos exames individuais.

Métodos: Revisão da informação clínica e resultados dos exames dos doentes avaliados para presença de FOP por ETT e DTC-MES em simultâneo.

Resultados: Identificámos 8 doentes, com mediana de idades de 46 anos (amplitude 27-66), 87,5% do sexo feminino. Nenhum apresentava FA ou DM, mas 50% tinham HTA, 50% hábitos tabágicos e 37,5% dislipidemia. A lesão vascular envolvia o córtex em 75% e a artéria mais comumente afetada foi a ACM, em 62,5%.

Em DTC-MES mais de 50% não tinham SDE sem Valsalva, mas todos tinham SDE após manobra de Valsalva. Nenhum ETE documentou SDE sem Valsalva e após apenas um foi positivo. Verificaram-se assim discrepâncias entre os resultados em 82,5% dos casos. No ETT nunca se verificou evidência de FOP (exame realizado sem produto de contraste).

Ao serem realizados em simultâneo, existe uma correlação positiva muito forte entre a presença de SDE com Valsalva em ETT e DTC-MES ($r=0,96$, $p<0,001$).

Dos 7 doentes com exames iniciais discrepantes, 5 tiveram indicação para encerramento do FOP após exame simultâneo (4 encerrados com sucesso, em 1 caso não se identificou FOP no cateterismo). A presença de SDE no estudo simultâneo associou-se a indicação para encerramento em ambas as modalidades (DTC $p=0,028$, ETT $p=0,005$).

Conclusão: A realização destes exames em simultâneo foi importante para a decisão terapêutica, ajudando a determinar a indicação ou não de encerramento. Os nossos resultados vão de encontro ao que está descrito na literatura, apesar da pequena amostra.

Consideramos que ambas as técnicas são complementares e que é importante aumentar a frequência da sua realização em simultâneo para aumentar a capacidade de deteção de FOP e identificar melhor os doentes candidatos a encerramento de FOP após AVC criptogénico.

CO4 - O ACIDENTE ISQUÉMICO TRANSITÓRIO ENTRE OUTROS SINTOMAS NEUROLÓGICOS FOCAIS TRANSITÓRIOS

Rui Felgueiras¹, Rui Magalhães², Diogo Pereira¹, José Pereira³, Joel Freitas⁴, Catarina Gomes⁵, Carolina Silva², Manuel Correia¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Departamento Estudo de Populações, Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar; 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 4-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 5-Serviço de Cardiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: O diagnóstico de um sintoma neurológico focal transitório (SNFT) é essencialmente clínico, pouco auxiliado por exames complementares, com baixa concordância entre peritos perante iguais anamneses. Um seguimento prolongado ajuda a

esclarecer a etiologia do SNFT, sendo o AIT o mais temido dos SNFT dado o elevado risco de AVC subsequente.

O nosso objetivo objetivo foi a identificação dos AIT entre todos os SNFT, determinando as mudanças de diagnóstico ao longo do percurso do doente, assim como o prognóstico de cada subtipo de SNFT.

Metodologia: Foram incluídos prospectivamente os adultos inscritos num agrupamento de centros de saúde, que recorrem ao Serviço de Urgência (SU) hospitalar por um SNFT entre Novembro de 2019 e Março 2021. Foram excluídos doentes com vertigens com etiologia determinada por ORL e doentes com diagnóstico prévio de demência. Durante o primeiro ano, os doentes selecionados foram convidados a uma consulta presencial nos primeiros 7 dias após o episódio, com a possibilidade de realização no dia seguinte à consulta de exames complementares de diagnóstico (eco-Doppler cervical e transcraniano, ECG, RM cerebral e EEG), de acordo com o diagnóstico clínico. O seguimento anual foi realizado presencialmente ou por telefone. Determinou-se o prognóstico em termos de ocorrência de AIT, AVC ou morte.

Resultados: De um total de 44797 episódios de urgência, foram revistos 6689 com diagnóstico passível de inclusão. Foram incluídos 507 doentes com SNFT, dos quais 278 tiveram consulta externa de Neurologia (180 do estudo, 98 de rotina). A vertigem sem etiologia foi o diagnóstico mais comum de alta do SU ($n=143$, 28,2%), seguida do AIT ($n=77$, 15,2%) e do SNFT sem etiologia ($n=71$, 14,0%). Na consulta externa foram alterados 107 (38,5%) diagnósticos. Globalmente, 109 doentes receberam um diagnóstico AIT (no SU ou na consulta externa); 86 tiveram consulta externa de Neurologia, confirmando-se o diagnóstico inicial de AIT em 49 doentes, alterando-se o diagnóstico inicial para AIT em 32 e para não-AIT em 5 doentes. Dos 32 não previamente reconhecidos como AIT, 84,4% tinham um diagnóstico prévio sindromático. O cenário ideal no SU de diagnóstico correto, investigação completa (imagem cerebral, dos vasos extracranianos e ECG) e consequente tratamento do AIT cumpriu-se em 44% dos casos. Os AIT não tratados no SU ($n=21$), assim como os inicialmente não reconhecidos ($n=32$) tiveram tendencialmente um pior prognóstico. Considerando o diagnóstico final, apenas as crises epiléticas e os AIT tiveram recorrência para morte ou AVC durante o seguimento.

Conclusões: O diagnóstico e abordagem correta do AIT no SU ocorrem em menos de metade dos casos, influenciando negativamente o prognóstico destes doentes. A determinação em consulta do diagnóstico permite clarificar o prognóstico dos SNFT.

CO5 - TROMBÓLISE NO AVC ISQUÉMICO POR DOENÇA CEREBRAL DE PEQUENOS VASOS: ESTUDO CASO-CONTROLO

Miguel Miranda¹, Sofia Galego², Ana Paiva Nunes²

1-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, 2-Unidade CerebroVascular, Hospital São José, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa

Introdução: A doença cerebral de pequenos vasos (DCPV) diz respeito a um conjunto de processos patológicos que afetam pequenas artérias, arteríolas e capilares cerebrais. O AVC isquémico lacunar é uma consequência destes processos patológicos, estando associado a risco acrescido de mortalidade, AVC recorrente e disfunção cognitiva. A eficácia e a segurança da trombólise intravenosa em doentes com AVC isquémico lacunar não está devidamente estabelecida, sobretudo em doentes com NIHSS inferiores ou iguais a 5, como demonstrado no ensaio ARAMIS.

O objetivo foi avaliar benefício clínico da trombólise em doentes internados por AVC isquémico com diagnóstico etiológico (de acordo com a classificação TOAST-SS) de doença cerebral de pequenos vasos.

Metodologia: Estudo retrospectivo com inclusão de doentes internados na Unidade CerebroVascular entre 01/01/2013 e 31/07/2023 com diagnóstico etiológico, à data de alta clínica, de doença cerebral de pequenos vasos (de acordo com classificação TOAST-SS). Comparação de resultados clínicos (*shift* da escala de Rankin modificada prévia a internamento e aos 3 meses após AVC; *shift* da pontuação na escala NIHSS entre alta e admissão hospitalar; percentagem de doentes funcionalmente independentes aos 3 meses após AVC (mRS 0-2); percentagem de mortalidade aos 3 meses após AVC) entre *cohort* de doentes submetidos a tratamento fibrinolítico e doentes submetidos a terapêutica médica otimizada.

Resultados: Entre Janeiro-2013 e Julho-2023, foram realizadas 1265 fibrinólises, 12,8% ($n=163$) correspondendo a casos de AVC isquémico lacunar. Os doentes com AVC isquémico lacunar submetidos a fibrinólise foram maioritariamente do género masculino (70,7%), apresentando uma idade média de 67,96 ($\pm 11,33$) anos, um NIHSS mediano à admissão de 6 [IQR 5-8] e um tempo porta-agulha médio de 47,66 ($\pm 55,9$) minutos. Cerca de 38% dos doentes apresentava um NIHSS ≤ 5 à admissão. Aos 3 meses após AVC, 63,4% dos doentes encontrava-se independente do ponto de vista funcional (mRS ≤ 2), com uma mortalidade registada de apenas 1,8%.

No mesmo período, foram internados 101 doentes com AVC lacunar sem realização de tratamento fibrinolítico, 73,3% dos quais com NIHSS ≤ 5 à admissão. Foi registada uma diferença estatisticamente significativa entre a mediana da pontuação do NIHSS à admissão entre grupos ($p<0,001$), sendo inferior no grupo sem realização de fibrinólise (3 vs 6).

Estratificaram-se os doentes com base no NIHSS à admissão (NIHSS ≤ 5 e NIHSS >5), não tendo sido detetada diferença estatisticamente significativa na variação do mRS aos 3 meses entre ambos os grupos (NIHSS ≤ 5 , $p=0,57$; NIHSS >5 , $p=0,687$), ainda que, à data da alta clínica, os doentes submetidos a trombólise apresentassem uma maior recuperação clínica registada através da variação da pontuação do NIHSS (NIHSS ≤ 5 , $p=0,019$; NIHSS >5 , $p=0,039$).

Conclusão: Apesar de não demonstrarmos benefício funcional através da escala de Rankin modificada, a trombólise intravenosa associa-se a uma maior recuperação dos défices neurológicos à data da alta clínica em doentes com AVC isquémico lacunar com pontuações de NIHSS ≤ 5 e >5 . A interpretação destes resultados pode estar limitada pela inclusão de doentes com AVC menos incapacitantes no grupo dos doentes não submetidos a tratamento fibrinolítico, constituindo um eventual viés de seleção.

CO6 - QUALIDADE E DURAÇÃO DO SONO EM SOBREVIVENTES AO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL E SEUS CUIDADORES

Liliana Sousa^{1,2}, Ana Moura^{1,2,3}, Vítor Tedim Cruz^{1,2,4}, Elisabete Alves⁵, Ana Rute Costa^{1,2,7}

1-EPIUnit – Instituto de Saúde Pública da Universidade do Porto, Porto, Portugal, 2-Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Porto, Portugal, 3-Centro de Investigação e Intervenção Educativas, Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação, Universidade do Porto, Porto, Portugal, 4-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Senhora da Hora, Portugal, 5-Escola de Enfermagem São João de Deus, Universidade de Évora, Évora,

Portugal, 6-Comprehensive Health Research Centre (CHRC), Universidade de Évora, Évora, Portugal, 7-Departamento de Ciências da Saúde Pública e Forenses, e Educação Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: Nos últimos anos, tem-se verificado um aumento substancial da literatura sobre o efeito bidirecional entre sono e AVC. Contudo, os fatores associados às alterações na duração e na qualidade de sono após a ocorrência de um AVC, quer nos sobreviventes como nos seus cuidadores informais, têm sido pouco explorados.

O nosso objetivo foi estimar a associação entre características sociodemográficas, fatores relacionados com o AVC e estado geral de saúde, curta duração do sono, alterações na qualidade do sono após AVC e utilização de medicamentos para dormir, em sobreviventes ao AVC e seus cuidadores.

Metodologia: Os sobreviventes ao AVC internados entre 2018 e 2019, nas 12 Unidades de AVC do Norte de Portugal, bem como os seus cuidadores, foram convidados a participar no estudo, 18 a 24 meses após o evento. Os participantes foram classificados em quatro grupos: 1) sobreviventes ao AVC sem cuidador informal (n=1332); sobreviventes com cuidador que responderam ao seu próprio questionário (n=155); 3) sobreviventes cujo questionário foi respondido pelos cuidadores informais (n=288); 4) cuidadores informais (n=433). As associações foram estimadas através de odds ratio e respetivos intervalos de confiança, calculados através de regressão logística.

Resultados: Cerca de um quarto dos sobreviventes ao AVC e mais de metade dos cuidadores dormiam <7 horas/dia (25,6% e 54,6%, respetivamente). Alterações na qualidade do sono após AVC foram relatadas por 35,9% dos sobreviventes e 69,0% dos cuidadores. Por sua vez, o uso de medicação para dormir foi referido por 40,9% dos sobreviventes e 27,6% dos cuidadores. As alterações na qualidade do sono (65,2%) e o uso de medicamentos para dormir (64,2%) foram particularmente observadas nos sobreviventes cujo questionário foi respondido pelo cuidador.

Entre os sobreviventes que responderam ao seu próprio questionário, a curta duração do sono foi menos frequente entre os mais velhos e mais comum entre os empregados, com sintomas depressivos e sequelas pós-AVC. Os sintomas de ansiedade e/ou depressão e as sequelas pós-AVC estavam associados positivamente às alterações na qualidade do sono, enquanto que a idade mais avançada estava negativamente associada a este *outcome*. Sobreviventes do sexo masculino e com escolaridade mais elevada reportaram com menor frequência o uso de medicação para dormir; pelo contrário, os que apresentavam sintomas depressivos e sequelas pós-AVC referiram mais frequentemente esta condição do sono. Os cuidadores com sintomas de ansiedade e/ou depressão apresentaram uma maior odds de dormir <7 horas/dia. As alterações na qualidade do sono foram também mais frequentes entre cuidadores mais velhos, com multimorbilidade, com sintomas depressivos e cujos sobreviventes correspondentes apresentavam queixas de dor, sendo menos comum entre cuidadores empregados. O uso de medicamentos para dormir foi mais comum entre os cuidadores que apresentavam multimorbilidade e sintomas de ansiedade e/ou depressão.

Conclusão: A curta duração do sono, as alterações na qualidade do sono e o uso de medicamentos para dormir são altamente prevalentes entre os sobreviventes ao AVC e seus cuidadores. Dado o seu impacto físico e psicológico, estes resultados destacam a importância de monitorizar a duração e a qualidade do sono a longo prazo entre sobreviventes e os seus cuidadores.

CO7 - FACTORES DE RISCO PARA ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: ESTUDO DE CASO-CONTROLE PROSPECTIVO MULTICÊNTRICO NUM PAÍS DA ÁFRICA SUBSAARIANA

Evander Lucas¹, Eucácia de Freitas¹, Pedro Lamborne¹, Mauer Gonçalves¹, Adilson de Oliveira¹

1-Centro de Estudos Avançados em Educação e Formação Médica, Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto, Luanda-Angola

Introdução: O AVC é um importante problema de saúde pública, sendo uma causa relevante de incapacidade adquirida e de mortalidade em todo o mundo. A mortalidade varia de acordo com a categoria de rendimento dos países, sendo que mais da metade ocorre em países economicamente emergentes, afligindo nestes a parcela economicamente activa da população. A região da África Subsaariana apresenta uma das maiores taxas de prevalência de AVC do continente, porém ainda não se conhece a real magnitude das doenças cerebrovasculares nesta região devido a escassez de estudos epidemiológicos.

O nosso objectivo foi estudar os factores de risco para AVC em pacientes internados em Hospitais Terciários de Luanda/Angola nos anos de 2022-2023.

Metodologia: Foi realizado um estudo Observacional do tipo caso-controle prospectivo em 4 unidades hospitalares terciárias, sendo duas públicas e duas privadas. Os casos corresponderam a 157 pacientes que acorreram aos hospitais com até 5 dias de manifestações de AVC ou que as apresentaram nas primeiras 72 horas de admissão, e os controlos foram 157 pacientes sem história de AVC prévio, escolhidos arbitrariamente nas consultas externas e internamento de uma das unidades, numa razão 1:1 com base na idade e sexo dos casos. Foi utilizada estatística descritiva, a amostra tem distribuição normal, conforme teste de Kolmogorov, a diferença entre médias foi calculada usando testes paramétricos com nível de significância estatística em 0.01.

Resultados: Dos 157 casos a maioria apresentou a forma isquémica do AVC (n=115, 73,2%), o sexo masculino foi o mais representativo (56,1%). A média de idades para os casos foi de 61 anos (DP±13,9) e de 62 anos para os controlos (DP±14,8). Dos factores de risco avaliados, todos se revelaram significativos para AVC, sendo estes: História de hipertensão (87,3%; t=42.071, p<0,01; IC99% [1.051-1.189] vs 43,9%; p<0,01; IC99% [1.433-1.647]), tabagismo actual (2,6%; t=30.992; p<0,01; IC99% [1.160-1.373] vs 0,3%; p<0,01; IC99% [1.506-1.720]), relação cintura-quadril aumentada (89,2%; t=47.967; p<0,01; IC99% [0.922-1.0291] vs p<0,01; IC99% [0.927-1.022]), Sedentarismo (78,8%; t=53.237; p<0,01; IC99% [1.699-1.874] vs 98,7%; p<0,01; IC99% [1.976-2.011]); História de Diabetes mellitus (19,2%; t=55.964; p<0,01; IC99 [1.754-1.926] vs 37,6%; p<0,01; IC99% [1.523-1.730]); Ingestão de álcool (61,5%; t=32.319; p<0,01; IC99% [1.587-1.866] vs 73,3%; p<0,01; IC99% [1.820-2.114]); Sobrepeso e obesidade (47,4%; t=15.813; p<0,01; IC99% [14.609-20.383] vs 87,9%; p<0,01; IC99% [28.720-30.483]).

Discussão: Nesta população verificou-se maior ocorrência de AVC em jovens, um contraste com os estudos em populações caucasianas em países desenvolvidos. A análise destes 7 factores de risco modificáveis mostrou-se estatisticamente significativa, pois os mesmos correspondem a factores "clássicos" de AVC, tendo sido amplamente associados ao fardo da doença em populações caucasianas e negras. Apesar da predominância da forma isquémica do AVC, verificou-se uma frequência relativamente maior da forma hemorrágica em relação à descrita

mundialmente, devido a grande frequência de Hipertensão nessa população. Esses achados mostram que os factores de risco modificáveis são alvos importantes para a prevenção do AVC em áreas economicamente emergentes.

Conclusão: Nesta população os factores de risco para AVC foram história de hipertensão, tabagismo actual, relação cintura-quadril aumentada, sedentarismo, história de Diabetes mellitus, ingestão de álcool e aumento do IMC.

CO8 - IMPACTO DO EMPODERAMENTO DO UTENTE NA PREVENÇÃO SECUNDÁRIA DO AVC

Diana Martins Oliveira¹, Maria Jesus Torres²

1-Unidade de Reabilitação AVC, Centro de Reabilitação do Norte – Centro Hospitalar Vila Nova Gaia, Avenida Infante Sagres número 349, 4405-565 Valadares; 2-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Portugal

Introdução: O AVC, isquémico ou hemorrágico, é a principal causa de morte e incapacidade permanente em Portugal e tem um importante impacto social e económico.

O risco de recorrência é de 25% aos 5 anos e 40% aos 10 anos. A prevenção secundária pode minimizar os fatores de risco modificáveis (HTA, DM; FA; dislipidemia; tabagismo; sedentarismo; ingestão alcoólica excessiva, dieta) promovendo a adoção de estilos de vida e comportamentos saudáveis e reduzir, em 80%, a sua reincidência.

Empoderamento é um conceito recente e dinâmico que consiste no processo através do qual a pessoa adquire a percepção que controla e é parte ativa do seu projeto de saúde. Pode ser conseguido através de intervenções educacionais estruturadas, multidimensionais e sistematizadas junto das pessoas, capacitando-as e aumentando a literacia em saúde, de forma a favorecer a tomada de decisão e a participação efetiva no projeto de saúde.

Objetivos: Mapear a evidência científica relativa ao empoderamento das pessoas na prevenção secundária do AVC.

Metodologia: Revisão integrativa da literatura com base na pergunta de investigação “Qual o impacto do empoderamento das pessoas na prevenção secundária do AVC?” através do EBSCO® com os descritores “empowerment”, “stroke or cerebrovascular accident or cva” e “prevention”. Procedeu-se a uma leitura crítico-reflexiva, verificou-se a adequação à pergunta de investigação e aos critérios de inclusão/exclusão, realizou-se um processo de avaliação da qualidade metodológica e procedeu-se à extração de dados.

Resultados: Os cinco artigos selecionados estão escritos em língua inglesa, quatro são ensaios clínicos randomizados e um é um estudo observacional. As datas de publicação vão de 2018 a 2023.

Todos os artigos salientam a importância do envolvimento e empoderamento das pessoas nos processos de decisão em saúde e referem que o sucesso de qualquer abordagem terapêutica, farmacológica ou não farmacológica, depende, entre outros, do nível de envolvimento e conhecimento da pessoa.

Os programas de gestão da doença como, por exemplo, o STROKE CARD® que tem o objetivo de reduzir o risco de eventos cardiovasculares e aumentar a qualidade de vida dos sobreviventes de AVC/AIT, são uma das formas de empoderar as pessoas. Também o *coaching* de saúde e as TIC têm tido resultados promissores no âmbito do empoderamento.

Conclusão: O empoderamento é um processo dinâmico e interativo em que a participação ativa e o envolvimento da pessoa, tal como a comunicação entre pessoa/equipa de saúde, são fundamentais e deve estar no cerne dos cuidados de enfermagem permitindo uma partilha de poderes e decisões

de forma informada, livre, responsável e esclarecida em que a pessoa ocupa uma posição central na equipa de saúde.

Os enfermeiros são agentes promotores de processos de transição saudáveis: aumentar a consciência do impacto das DCV, fomentar a aquisição de competências que apoiem a tomada de decisão, o autocuidado responsável e a autogestão da doença, através do empoderamento, diminuirá a reincidência dos casos de AVC.

Atendendo à pertinência do tema, à parca evidência existente e ao seu possível contributo para uma prevenção secundária eficaz, sugere-se futura investigação, no âmbito da enfermagem, promovendo o desenvolvimento de conhecimento específico.

CO9 - OTIMIZAÇÃO DOS CUIDADOS DE ENFERMAGEM EMERGENTES NA VIA VERDE AVC DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Marta Margarida Gonçalves Matias, Catarina André Silva, António, Mónica Salomé Carvalho Fernandes, Fernando Silva, Gustavo Santo, Egidio Machado, João Sargento Freitas
Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: O AVC corresponde a um défice neurológico focal de ocorrência súbita e provável origem vascular. É na penumbra, uma área parcialmente perfundida, mas ainda viável, que se concentram esforços terapêuticos em contexto de AVC isquémico. É por isso que o tempo desde o início do AVC até à restauração do fluxo sanguíneo é importante na sua evolução. O tratamento precoce é determinante para o tratamento do AVC. A VV (via verde) AVC é uma estratégia organizada para a abordagem, encaminhamento e tratamento mais adequado, planeado e expedito, nas fases pré, intra e inter-hospitalares.

O nosso objetivo foi analisar os resultados da implementação de um protocolo de Via Verde (VV) do AVC ao nível da sala de emergência e sensibilizar os profissionais de saúde para a importância da sistematização das intervenções.

Métodos: Para a elaboração do trabalho recorreu-se à observação de práticas no serviço de urgência no atendimento ao doente com suspeita de AVC, à pesquisa e análise bibliográfica bem como à validação das condutas com peritos do contexto clínico e à análise estatística dos tempos. Foi realizada uma análise quantitativa e retrospectiva dos casos referenciados primariamente a um hospital terciário com ativação da VV-AVC e orientação através da sala de emergência, independentemente de diagnóstico final ou tratamento realizado desde janeiro de 2021 a dezembro de 2022. Os dados foram obtidos através de consulta dos registos eletrónicos, nomeadamente os doentes com ativação protocolar em sistema.

Resultados: A intervenção da equipa multidisciplinar do serviço de urgência do CHUC está claramente sistematizada, demarcando a diferença no atendimento do doente com sintomatologia sugestiva de AVC. Na pré-triagem o enfermeiro pesquisa os sinais de alarme e avalia os critérios de inclusão no sentido de ativar a VV AVC. Na sala de emergência o enfermeiro realiza uma avaliação de acordo com uma abordagem sistematizada ABCDE. O mais precocemente possível, o doente é acompanhado pelo médico e enfermeiro ao serviço de imagiologia para realização de TC-CE. O doente volta à sala de emergência se a equipa da sala de angiografia ou da unidade de AVC não o puder receber.

Para a população analisada, no ano 2021, a mediana do tempo porta-TAC foi de 33 minutos (N=362) e no ano 2022 foi de 35 minutos (N=450). Para estes doentes, a mediana do tempo Porta – Agulha foi de 62,5 minutos (N=150) em 2021 e de 56 minutos (N=180) em 2022. No ano 2021, o tempo TAC-

-agulha foi de 30 minutos (N=130) e em 2022 foi de 22 minutos (N=167). A mediana do tempo TAC-Punção femural foi de 145 minutos (N=332) em 2021 e 143 minutos (N=404) em 2022.

Conclusão: A elevada incidência e sequelas resultantes de AVC determinam um importante impacto social e económico. Tornou-se então fundamental a operacionalidade multidisciplinar da via verde AVC com vista a redução cronológica entre o início dos sintomas/detecção e a resposta terapêutica adequada, com o objetivo de determinar a presença de lesões hemorrágicas ou isquémicas agudas de modo a otimizar a resposta terapêutica adequada e em tempo útil, com vista à redução/ recuperação de possíveis sequelas com ganhos de qualidade de vida para o doente.

As métricas temporais identificadas são aceitáveis, mas podem e devem ser melhoradas especialmente pelo impacto clínico direto esperado dessa melhoria.

CO10 - ALTA PARA CASA? PADRÕES DE ALTA HOSPITALAR EM SOBREVIVENTES DE AVC

Pedro Freixo Ribeiro¹, Úrsula Martins², Carla Esteves¹, Joana Alberto¹, Joana Romano¹, Marta Paredes¹, Raquel Vilela¹

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos; 2-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel

Introdução: O AVC é primeira causa maior de incapacidade permanente do adulto, sendo frequente a necessidade de integrar programa de reabilitação especializado e individualizado após o evento, seja em internamento ou regime de ambulatorio. Apesar disso, é escassa a literatura nacional sobre a orientação destes doentes após a alta hospitalar, assim como fatores preditivos da sua capacidade de regresso ao domicílio após o AVC.

Objetivos: (i) Descrever o destino de alta hospitalar de doentes admitidos por AVC em fase aguda, incluindo os programas de reabilitação em ambulatorio. Objetivos secundários (ii) Análise descritiva seu perfil demográfico, fatores de risco, tratamento de fase aguda e a duração do internamento. (iii) Identificar fatores preditores de destino de alta.

Metodologia: Estudo coorte retrospectivo de doentes admitidos com AVC agudo durante o ano de 2021. Foi feita uma análise descritiva do perfil demográfico, clínico e orientação pós alta hospitalar; estudo comparativo com testes não paramétricos; regressão linear para definição de preditores de orientação para o domicílio.

Resultados: Foram incluídos 204 doentes, com idade média 70,2 anos ($\pm 13,8$), sendo 55,9% do sexo masculino. O AVC isquémico representou 78,2% dos casos, sendo a etiologia mais frequente a cardioembólica (34,2%). O NIHSS médio na admissão foi de 8,03, diminuindo para 6,67 após o tratamento de fase aguda. A maioria (79,9%) dos doentes foram admitidos em Unidade de AVC (UAVC), com permanência média de 9,7 dias ($\pm 9,75$). Após a alta, 28,9% tiveram alta para o domicílio e frequentaram tratamentos em ambulatorio, 24,4% dos doentes foram orientados para o domicílio sem necessidade de tratamentos de reabilitação em ambulatorio, 20,7% foram orientados para a Rede Nacional de Cuidados Continuados Integrados e 8,1% foram transferidos para um hospital especializado em reabilitação. Os cuidados terapêuticos em ambulatorio incluíram fisioterapia em 80,6% dos casos, terapia da fala em 29,0% e terapia ocupacional em 6,5% dos casos. Os doentes com menor número de dias na UAVC têm uma orientação para o domicílio significativamente superior aqueles que permanecem mais dias na UAVC ($U = 913,0$; $p < 0,001$) e foi encontrada uma associação significativa entre a presença de comorbilidades (dislipidemia, diabetes mellitus, hipertensão arterial, excesso ponderal e tabagismo) e a orientação para o domicílio ($p < 0,001$). Um NIHSS

≤ 10 após tratamento de fase aguda foi um preditor significativo ($OR = 9,286$; IC 95% 3.45-24.98) de regresso ao domicílio.

Conclusões: Apesar das limitações do estudo, nomeadamente a inclusão apenas de doentes com necessidade de internamento hospitalar, de único centro e a natureza retrospectiva do estudo, os nossos resultados fornecem informações valiosas sobre as características da alta hospitalar e o seu destino após o AVC. A compreensão dos fatores que influenciam os destinos pós-hospitalização, assim como a capacidade de prever a alta para o domicílio, é crucial para otimizar a reabilitação, reduzir tempos de internamento e custos associados.

CO11 - QUANTO CUSTA UM AVC APÓS A ALTA HOSPITALAR: UMA ABORDAGEM DE MICROCUSTOS

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: Sendo o AVC muito prevalente, os custos associados têm potencialmente grande impacto económico, na perspectiva do pagador e sociedade. A abordagem de macrocustos tem a robustez associada à dimensão das grandes bases de dados, mas é imprecisa no diagnóstico clínico e não consegue abranger adequadamente custos diretos não médicos e custos indiretos. Utilizando a metodologia de microcustos, é possível identificar os custos unitários por doente das múltiplas vertentes do contínuo de cuidados.

Numa coorte de doentes sobreviventes de AVC isquémico, pretendemos estimar os custos associados ao AVC após alta hospitalar, utilizando abordagem de microcustos, e comparar custos entre categorias de incapacidade.

Metodologia: Numa coorte consecutiva de doentes com AVC isquémico submetidos a tratamentos de reperfusão num hospital terciário, recolhemos, entre fevereiro de 2022 e abril de 2023, dados demográficos, clínicos e recursos de saúde utilizados, usando questionários validados. Os preços unitários foram retirados de tabelas do Serviço Nacional de Saúde, INFARMED, estudos de mercado independentes e Instituto Nacional de Estatística. Apresentamos médias de custos diretos médicos com intervalos de confiança a 95% (IC95%), custos diretos não médicos e custos indiretos (perda de produtividade e presentismo) aos 3 meses e 1 ano, por doente, em euros. A incapacidade foi categorizada utilizando a escala modificada de Rankin (mRS) e os custos comparados por análise de variância.

Resultados: Foram incluídos 106 doentes, mediana de idade de 75 anos, 57% do sexo masculino, 28% com atividade laboral à data do AVC.

A média de custos diretos médicos, custos diretos não médicos e custos indiretos foram respetivamente de 1052,75€ (IC95% 520,26-1585,23€), 2363,38€ (IC95% 1723,97-3002,79€) e 492,49€ (IC95% 263,53-721,43€), a 3 meses. A 1 ano foram 3338,31€ (IC95% 2463,17-4213,46€), 7060,06€ (IC95% 4627,41-9492,71€) e 2064,84€ (IC95% 1107,75-3021,93€).

Os custos médios totais aos 3 meses aumentaram significativamente entre categorias de incapacidade: 913,41€ para mRS 0-1, 4591,94€ para mRS 2-3 e 6913,09€ para mRS 4-5 ($p < 0,001$). A 1 ano os custos aumentam entre categorias de mRS, mas sem diferença significativa entre as categorias de maior inca-

pacidade: 4452,02€ para mRS 0-1, 15640,95€ para mRS 2-3 e 21222,62€ para mRS 4-5 (mRS 0-1 vs 2-3, $p<0,001$; mRS 0-1 vs 4-5, $p<0,001$; mRS 2-3 vs 4-5, $p=0,213$).

Ao longo do tempo os custos são maioritariamente atribuíveis ao utente/família, que despende 2187,80€ aos 3 meses vs 1720,82€ suportados pelo Estado, acentuando-se a diferença a 1 ano, com 8897,17€ vs 3566,03€.

Conclusão: Confirmamos na nossa coorte que o peso económico do AVC em ambulatório, no primeiro ano, é elevado, em média superior a 16 salários mínimos. Verificámos que cerca de 60% dos valores são custos diretos não médicos, pelo peso da despesa social e pela participação dos familiares como cuidadores. Um terço dos custos ocorre nos 3 primeiros meses, o que decorre da maior utilização de recursos de institucionalização e reabilitação. É também relevante o aumento de custos com o incremento da incapacidade e o maior compromisso económico do utente/família ao longo do tempo, alertando para a necessidade de novos tratamentos que minimizem a incapacidade resultante do AVC.

CO12 – CRONOLOGIA E ACUIDADE DE DIFERENTES METODOLOGIAS PARA O DIAGNÓSTICO DE FIBRILHAÇÃO AURICULAR EM DOENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÉMICO

Alexandre Roldão Alferes¹, Maria Miguel Maldonado², José Miguel Alves¹, Catarina Bernardes¹, João André Sousa¹, Carolina Fernandes¹, Ana Brás¹, Ana Inês Martins¹, Carla Cecília¹, Bruno Rodrigues¹, Luciano Almendra¹, Cristina Machado¹, Gustavo Santo¹, Fernando Silva¹, João Sargento-Freitas¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A fibrilhação auricular (FA) é a arritmia mais comumente diagnosticada na prática clínica. A sua prevalência global tem vindo a aumentar ao longo das últimas décadas, afetando atualmente cerca de 3 a 6 milhões de adultos nos Estados Unidos da América. Vários estudos apontam para a FA ter também uma elevada prevalência em Portugal.

O diagnóstico de FA após AVC isquémico reveste-se de especial importância pelo elevado risco de recorrência, necessidade de terapêutica dirigida e dificuldade no diagnóstico de uma patologia que frequentemente se apresenta de forma paroxística.

Em contexto de prevenção secundária, vários métodos estão validados para o seu diagnóstico, contudo, a acessibilidade dos diferentes exames é heterogénea, sendo importante estratificar e protocolizar abordagem em função da acuidade e acessibilidade de cada exame.

Comparar a cronologia e acuidade de diferentes metodologias para o diagnóstico de fibrilhação auricular após AVC isquémico.

Metodologia: Estudo unicêntrico de coorte histórica, com inclusão de todos os doentes internados com AVC isquémico numa UAVC de hospital terciário, excluindo-se da análise os doentes com diagnóstico de FA prévio ao AVC.

A análise estatística compreendeu cálculo e comparação de sensibilidade de cada metodologia diagnóstica. Posteriormente, realizaram-se análises de sobrevivência e regressões binárias logísticas, ajustando para possíveis confundidores. Foi definido significado estatístico para valores de $p < 0,05$.

Resultados: Foram analisados 1036 doentes, dos quais 321 já apresentavam FA prévia. O diagnóstico de FA de novo foi realizado em 225 doentes. O método que diagnosticou FA em mais doentes foi a telemetria UAVC (42,7%), seguido de ECG urgência (30,7%), monitorização ECG ≥ 24 h após internamento

(12,9%), ECG em enfermaria (12%), e ECG-Holter em enfermaria (1,8%). Os exames referidos apresentaram sensibilidades semelhantes para o diagnóstico de FA (42,7% para telemetria, 49,3% para ECG e 46,9% para ECG ≥ 24 h). A análise de sobrevivência identificou diferentes perfis evolutivos para o diagnóstico de FA, diferenciando-se o perfil da telemetria UAVC pela precocidade diagnóstica alcançada, mesmo após ajuste para confundidores.

Conclusão: Este trabalho vem esclarecer a importância relativa das diferentes modalidades diagnósticas para FA, destacando-se a sensibilidade semelhante entre exames e o elevado peso relativo da monitorização UAVC para este diagnóstico, reforçando a importância desta revisão em todos os doentes aí internados e reafirmando o impacto multidimensional do internamento em UAVC.

CO13 – ANÁLISE DO TEMPO DOOR-IN-DOOR-OUT NUM CENTRO PRIMÁRIO: O QUE, E COMO PODEMOS MELHORAR?

André Costa, Catarina Borges, Ana Graça Velon, Ricardo Almendra
Serviço de Neurologia / Hospital São Pedro – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, E.P.E., Vila Real, Portugal

Introdução: A eficácia do tratamento endovascular (EVT) no AVC está, em larga medida, dependente do tempo decorrido desde o início de sintomas até à recanalização. Apesar do incansável trabalho realizado nos últimos anos, Portugal apresenta assimetrias regionais no acesso ao EVT. O tempo *door-in-door-out* (DIDO) é uma métrica importante que deve ser avaliada periodicamente nos centros primários, sendo que a literatura recomenda que seja idealmente <45 minutos. Estão identificados múltiplos fatores que influenciam o tempo de chegada a um centro de referência e que potencialmente têm impacto no resultado clínico funcional destes doentes.

O nosso objetivo foi analisar o tempo *door-in-door-out* bem como os seus componentes num centro primário e a sua influência no resultado clínico.

Metodologia: Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes internados por AVC isquémico no CHTMAD (Unidade de Vila Real) submetidos a trombectomia no período de 1/01/2021 a 31/07/2023. Excluíram-se os doentes com ativação intra-hospitalar da VV AVC e/ou com recanalização após fibrinólise endovenosa (se aplicável). Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos. O cálculo do tempo DIDO e seus componentes (tempo porta-contacto, contacto-saída) foi realizado através dos registos informáticos disponíveis. Independência funcional aos 3 meses (mRS 0-2) e EVT eficaz (mTICI 2b, 2c, 3) foram definidos como *outcome* primário e secundário, respetivamente.

Utilizaram-se modelos de regressão logística binária na identificação de preditores de independência funcional aos 3 meses e de EVT eficaz.

Resultados: Incluíram-se 77 doentes (59,7% do sexo feminino) com idade média de $74,6 \pm 10,7$ anos. A síndrome clínica mais frequente foi o enfarte total da circulação anterior (83,1%), e o cardioembolismo a etiologia mais prevalente (59,7%). O fator de risco vascular mais comum foi a HTA (74%). Administrou-se rtPA em 29 (37,7%) doentes. A mediana do tempo DIDO foi de 115 minutos (AIQ 93-143), sendo que, em média, cerca de metade (51%) correspondeu ao tempo de espera pelo transporte (tempo contacto-saída). A taxa de independência funcional aos 3 meses e a taxa de EVT eficaz foi de 41,6% e 90,9%, respetivamente. Em análise multivariada, apenas a idade avançada e um NIHSS admissão elevado mostraram ser preditores independentes de dependência funcional aos 3 meses (mRS

3-6) (OR 0,89 IC 95% 0,79-0,99; OR 0,92 IC 95% 0,87-0,97). Por outro lado, a obesidade foi o único fator de risco independente para ineficácia do EVT (OR 0,15 IC 95% 0,02-0,91).

Conclusão: A mediana do tempo DIDO no nosso estudo foi cerca de 2,5x superior ao recomendado na literatura, mas não teve influência na taxa de independência funcional aos 3 meses. A identificação dos fatores que influenciam estes resultados (inerentes ao doente, mas sobretudo inerentes à logística do transporte inter-hospitalar) levarão a uma melhoria destas métricas de modo que se consiga, eventualmente, atenuar as assimetrias regionais que ainda existem no acesso à trombectomia. A realização de um estudo de carácter multicêntrico/prospetivo e com um tamanho amostral superior permitirá ultrapassar as limitações do nosso trabalho.

Agradecimentos: Ao Prof. Rui Araújo e ao Prof. Firmino Machado pela ajuda inicial na conceção e desenho do estudo.

CO14 – TEMPO EM TRÂNSITO: IMPACTO DO TEMPO DE TRANSFERÊNCIA INTER-HOSPITALAR NO OUTCOME CLÍNICO DE DOENTES COM AVC ISQUÉMICO AGUDO SUBMETIDOS A TROMBECTOMIA MECÂNICA

Bárbara Lima¹, João Saraiva², José Manuel Amorim², José Nuno Alves³, Carla Ferreira³, Ângelo Carneiro²

(Bárbara Lima e João Saraiva em primeira autoria partilhada)

1-Escola de Medicina da Universidade do Minho, Braga, Portugal, 2-Departamento de Neurorradiologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal, 3-Departamento de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal

Introdução: A trombectomia mecânica (TM) reduz significativamente a incapacidade e mortalidade do AVC isquémico agudo por oclusão de grande vaso, particularmente quando executada rapidamente. São várias as métricas temporais usadas para aferir a qualidade do serviço prestado na Via Verde do AVC, mas o impacto do tempo gasto na transferência inter-hospitalar (TTIH) no *outcome* clínico dos doentes-alvo de TM permanece pouco explorado.

Objectivo: Analisar retrospectivamente o *outcome* clínico dos doentes com AVC isquémico agudo submetidos a TM em função do TTIH.

Metodologia: Estudo retrospectivo unicêntrico baseado no registo local de doentes consecutivos submetidos a tratamento endovascular de AVC isquémico agudo. Seleccionaram-se todos os adultos referenciados no modelo *drip-and-ship* para TM no Hospital de Braga entre 2020 e 2022. Foram colhidos dados demográficos e dados desde o ictus até ao instante de revascularização. Registaram-se as seguintes métricas temporais: tempos entre instalação, admissão no hospital referenciador (primeira porta), TC cerebral inicial, admissão no Hospital de Braga (segunda porta) e revascularização, e TTIH (intervalo de tempo decorrido entre a primeira e segunda portas). Avaliaram-se os seguintes indicadores pós-TM: score mTICI e escala de Rankin modificada (mRS) aos 3 meses. Os grupos de “*outcome* clínico favorável” (mRS aos 3 meses entre 0 e 2 ou idêntico à pontuação pré-AVC) e “*outcome* clínico desfavorável” foram comparados.

Resultados: Noventa e nove doentes referenciados no modelo *drip-and-ship* para TM foram incluídos no estudo, correspondendo a 23% do total de TM (n=436); o TTIH mediano foi de 159 minutos (IQR=80), a revascularização foi bem sucedida (mTICI igual ou superior a 2b) em 93% dos doentes, e alcançou-se um *outcome* clínico favorável em 44% dos doentes. O grupo “*outcome* clínico favorável” apresentou doentes significativa-

mente mais jovens (69 vs 81, $p<0,001$) e com menor NIHSS à admissão (12 vs 17, $p<0,001$). Os grupos “*outcome* clínico favorável” e “*outcome* clínico desfavorável” não diferiram significativamente quanto ao score ASPECT inicial ($p=0,071$), score das colaterais ($p=0,074$), prevalência da trombólise endovenosa ($p=0,646$), score mTICI final ($p=0,282$) e métricas temporais. Considerando apenas o subgrupo de doentes tratados numa janela temporal curta (tempo entre o ictus e a revascularização até 406 minutos): demonstrou-se um TTIH mediano significativamente menor no grupo “*outcome* clínico favorável” (140 vs 168, $p=0,007$); estimou-se uma redução de 16% nas odds de *outcome* clínico desfavorável por cada 30 minutos poupados no TTIH ($p=0,279$).

Conclusões: Uma fracção importante das TM realizadas deriva da estratégia *drip-and-ship*. Um maior TTIH associa-se a pior *outcome* clínico nos doentes tratados nas primeiras 6-7 horas; a eventual maior representatividade de progressores lentos nesta coorte e o tamanho amostral insuficiente poderão justificar a não significância do TTIH como preditor independente de *outcome* clínico desfavorável.

CO15 – RESIDUAL STENOSIS AFTER INTRACRANIAL ACUTE STENTING: IS GOOD ENOUGH GREAT?

Fábio Gomes¹, Henrique Coimbra Queirós², Carolina Maia², Carolina Fernandes¹, Ana Brás¹, Ana Inês Martins¹, Luciano Almendra¹, Carla Cecília Nunes¹, Cristina Machado¹, Bruno Rodrigues¹, César Nunes², Ricardo Veiga², Gustavo Santo¹, Fernando Silva¹, João Sargento-Freitas¹, Egídio Machado², João André Sousa¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 2-Serviço de Imagem Médica, Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Intracranial arterial stenosis (ICAS) related to atherosclerosis remains a major cause of recurrent cerebrovascular events worldwide. Currently, the decision for angioplasty and/or stenting constitutes a major issue during the treatment of ICAD-related LVO. When treating these patients, it is important to consider the possibility that perfect recanalization may come with clinical deterioration associated with perforator occlusion or distal embolization.

We aimed to evaluate the clinical and imaging impact of residual stenosis in patients with ICAS that are submitted to intracranial stent placement in the acute phase treatment by comparing patients with and without residual stenosis after endovascular treatment.

Methods: Retrospective study with patients who underwent acute-phase treatment with intracranial stent placement, admitted to a tertiary stroke center between 2018 and 2023. We compared patients with angiographic residual stenosis (RS) and without residual stenosis (no-RS) regarding imaging and clinical data.

Results: We included 33 patients with ICAD submitted to acute phase intracranial stenting [36.4% female, median age 76 (83-62)]. At the end of the procedure, two patients (6.1%) had an occlusive stenosis after stenting and were excluded from the analysis. A total of 14 (42.4%) patients had residual $\geq 50\%$ stenosis (RS), while 17 (51.5%) had no or $<50\%$ residual stenosis (no-RS). Successful recanalization (TICI 2c/3) was similar in both groups (RS= 55.6% vs no-RS= 44.4%, $p=0.275$). No differences were found in the rate of symptomatic ICH (RS= 7.1% vs no-RS=11.8%, $p=1.0$). In 8/14 (57.2%) RS vs 10/17 (58.8%) no-RS patients there was infarct expansion from baseline to control CT ($p=1.0$). Median volume of infarct expansion was 6.7 (0.8-39.6)

in RS vs 1.9 (0.6-2.3) in no-RS groups ($p=0.29$). Median NIHSS point reduction from baseline to discharge was 6.5 (2.5-10.0) in RS patients vs 2 (1.0-9.5) no-RS patients ($p=0.6$). In RS group 4/14 (28.5%) patients achieved 90-day functional independence (mRS 0-2) vs 7/17 (41.2%) in no-RS group ($p=0.7$).

Conclusion: These results show that the presence of residual stenosis after intracranial stent placement did not significantly alter the clinical and imaging outcomes of these patients. Therefore, we can argue that a more aggressive approach aiming for complete recanalization of ICAS does not provide additional benefits in the treatment of these patients. However, these conclusions would need to be validated through more robust studies.

CO16 – UTILIZAÇÃO DE INIBIDORES DA GLICOPROTEÍNA IIB/IIIA EM CONTEXTO DE STENTING CAROTÍDEO DE FASE AGUDA

José Miguel Alves¹, Henrique Coimbra Queirós², Ana Filipa Fernandes³, Ricardo Veiga², César Nunes², João André Sousa¹, Carolina Fernandes¹, Ana Brás¹, Carla Cecília¹, Bruno Rodrigues¹, Luciano Almendra¹, Cristina Machado¹, Gustavo Santo¹, Fernando Silva¹, Egidio Machado², João Sargento-Freitas¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 2-Centro de Referência de Neuroradiologia de Intervenção, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: O *stenting* carotídeo de fase aguda de AVC da circulação anterior por estenose suboclusiva ou oclusão da artéria carótida interna (ACI) é um procedimento de recurso com potencial impacto no resultado funcional. Esta técnica implica a administração de agentes antiagregantes durante o procedimento para prevenção de oclusão intra-stent. Não obstante, o risco de transformação hemorrágica é particularmente presente em fase aguda de AVC e deverá ser tido em conta na seleção do protocolo de antiagregação, não havendo evidência clínica sustentada relativamente ao possível benefício de inibidores da glicoproteína IIb/IIIa neste contexto.

O nosso objetivo foi avaliar o impacto funcional aos 3 meses da utilização de um inibidor da glicoproteína IIb/IIIa (eptifibatide) no *stenting* carotídeo de fase aguda, bem como o risco de transformação hemorrágica e oclusão intra-stent associado.

Metodologia: Estudo observacional, de coorte histórica. Avaliaram-se doentes submetidos a *stenting* carotídeo em fase aguda entre 2017 e 2023 num centro hospitalar terciário. Compararam-se os doentes a quem foi administrado eptifibatide peri-procedimento com os restantes.

Resultados: Foram avaliados 54 doentes submetidos a *stenting* carotídeo em fase aguda. 30 (55,6%) apresentavam oclusão da ACI e 24 (44,4%) estenose/sub-oclusão. Em 50 (92,6%) dos doentes a etiologia era ateromatosa e em 4 (7,4%) disseção arterial. 37 (68,5%) eram do sexo masculino, a média de idades foi de 71,9 anos (DP 10,8), o NIHSS à admissão médio 14,2 (DP 6,38) e a mediana de ASPECTS 9 (AIQ 8-10). Em 35 (64,8%) foi administrado inibidor da glicoproteína IIb/IIIa (eptifibatide) peri-procedimento e em 19 (35,25) foram administrados outros antiagregantes. Estes dois grupos não apresentavam diferenças estatisticamente significativas relativamente a variáveis demográficas, fatores de risco vascular, ASPECTS à admissão e realização de antiagregante/anticoagulante prévio. Verificou-se que a instituição de fibrinólise prévia ao *stenting* foi mais frequente nos doentes sem eptifibatide (52%) do que nos res-

tantes (17,1%) ($p=0,006$). Foi realizada uma regressão logística ordinal do mRS aos 3 meses ajustada à instituição de fibrinólise, não se tendo verificado diferença estatisticamente significativa entre grupos, OR 1,89 (IC 95%: 0,65 – 5,48), $p=0,242$. Em análise multivariável também não se identificaram diferenças significativas relativamente à frequência de hemorragias intracranianas sintomáticas, hemorragias intracranianas PH2, hemorragias PH1+PH2 e oclusão intra-stent durante o procedimento.

Conclusão: Neste estudo verificou-se que a administração de inibidor da glicoproteína IIb/IIIa (eptifibatide) em contexto de *stenting* carotídeo de fase aguda não resultou num benefício significativo no impacto funcional aos 3 meses, em redução da frequência de oclusão intra-stent ou num aumento estatisticamente significativo de complicações hemorrágicas. Apesar de se tratar de um estudo com um número relativamente reduzido de doentes, este trabalho questiona a utilidade da administração de eptifibatide peri-procedimento e realça a importância de realização de ensaios clínicos randomizados com vista ao esclarecimento do protocolo de antiagregação mais adequado para cada perfil de doente.

CO17 – O VALOR PROGNÓSTICO DA NEUROIMAGEM NA ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL: UMA REVISÃO DE CASOS.

Carla Morgado¹, Mariana Santos², Luís Rufo Costa³, Ana Sofia Lopes¹, Sofia Marques¹, Carla Ferreira¹, Célia Machado
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga, Braga; 3-Serviço de Neurologia, ULSAM, Viana do Castelo

Introdução: A encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma síndrome clínico-radiológica com uma apresentação clínica diversa, que pode incluir alterações visuais, cefaleia, crise epilética e encefalopatia. Na ressonância magnética (RM) é possível identificar, habitualmente, áreas de edema vasogénico cortico-subcorticais, de predomínio posterior. Na maioria das vezes é uma condição reversível, contudo existem relatos de casos de elevada morbilidade e até mortalidade.

Este estudo teve como objetivo avaliar as alterações imagiológicas na RM de doentes com diagnóstico de PRES e a sua relação com parâmetros de prognóstico.

Crítérios de inclusão e análise de dados: Foram incluídos os doentes internados no Hospital de Braga, entre janeiro de 2011 e junho de 2023, com diagnóstico de PRES, avaliados por Neurologia e que realizaram RM cerebral. Foram recolhidos dados demográficos (género e idade), clínicos (apresentação clínica à admissão, etiologia, melhoria às 48 horas, dias de internamento), imagiológicos (localização e extensão das lesões em RM, presença de hemorragia, presença de lesões com restrição à difusão de moléculas de água - DWI+, presença de lesões com realce pelo contraste - Gd+) e funcionais (mRankin à data de alta). Utilizou-se o programa SPSS® para cálculo de medidas de tendência central e dispersão, comparação de proporções (teste chi-quadrado) e estudo de %correlação (correlação de Spearman).

Resultados: Foram incluídos 23 doentes com diagnóstico de PRES, a maioria do género feminino (61%) e com uma mediana de idades de 59 anos. A crise epilética e cefaleia foram as apresentações clínicas mais frequentes, afetando 61% e 52% dos doentes. Os doentes apresentavam, na maioria das vezes, mais do que um fator etiológico possível, sendo o mais frequente a hipertensão arterial (22%). Apresentaram melhoria clínica em 48 horas cerca de 52% dos doentes e a mediana de dias de internamento foi de 15 dias. À data de alta, 78% dos doentes

apresentavam mRankin < 2 e dois tiveram um desfecho fatal. Em RM, 35% apresentou envolvimento difuso do parênquima cerebral. O envolvimento do cerebelo e/ou o tronco foi observado em 48% dos doentes. Lesões DWI+ e Gd+ foram detetadas em 30% e 22% dos doentes, respetivamente. Lesões com componente hemorrágico foram observadas em 35% dos doentes, na forma petequeal (9%) ou hematoma (26%). Observou-se uma correlação negativa entre a presença de lesões DWI+ e Gd+ com a melhoria clínica nas primeiras 48 horas e uma correlação positiva com o valor na escala mRankin à data de alta. As lesões DWI+ e Gd+ estavam presentes mais frequentemente nos doentes sem melhoria às 48 horas ($p=0,022$ e $p=0,17$, respetivamente) e nos doentes com mRankin > 2 à data de alta ($p=0,009$ e $p<0,001$, respetivamente).

Conclusão: Os resultados deste estudo reforçam a evidência científica de que, embora a maioria dos doentes diagnosticados com PRES apresentem bom prognóstico, uma percentagem importante destes doentes mantém défices que limitam o seu estado funcional. A presença de lesões DWI+ e Gd+ à admissão mostrou correlação com pior evolução clínica e *outcome* funcional à data de alta, podendo, assim, ser consideradas como potenciais fatores com valor prognóstico na avaliação destes doentes.

CO18 – REOCCLUSÃO APÓS TROMBECTOMIA MECÂNICA COM SUCESSO NO AVC ISQUÉMICO POR OCLUSÃO DE GRANDE VASO

Rui Fernandes¹, Rodrigo Lindeza², Isabel Fragata², Diana Aguiar de Sousa³, Ana Paiva Nunes³

1-Serviço de Medicina Interna. Hospital Central do Funchal. Madeira. Portugal, 2-Serviço de Neurorradiologia. Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa. Portugal, 3-Unidade Cérebro-Vascular. Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa. Portugal

Introdução: O tratamento endovascular (TEV) é o tratamento padrão AVC isquémico por oclusão de grande vaso. No entanto, cerca de metade dos doentes apresenta resultado funcional desfavorável após 90 dias apesar de recanalização bem-sucedida. A reoclusão pode ser uma das causas para este desfecho clínico desfavorável. Existem dados limitados sobre a frequência desta complicação e os seus preditores, assim como a eficácia e segurança da repetição precoce de tratamento endovascular nestes casos.

Este estudo teve como objetivo aracterizar a população de doentes que sofreram reoclusão vascular precoce após TEV com recanalização (TICI > 2b) para AVC isquémico, assim como, a subpopulação de doentes submetidos a novo tratamento endovascular neste contexto. Pretende-se também analisar resultados clínicos e segurança de TEV repetido.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional unicêntrico com análise de doentes adultos admitidos por AVC isquémico por oclusão de grande vaso entre 1/12/2014 e 31/7/2023 submetidos a TEV bem-sucedido (TICI final $\geq$ 2b) e com nova oclusão vascular intracraniana durante o internamento em Unidade de AVC, documentada por exame de imagem (ultrassonografia, angio-TC ou angio-RM). Foram incluídas reoclusões do mesmo vaso ou de outro vaso intracraniano. Descrição das características e resultados clínicos, com subanálise dos doentes selecionados para novo TEV no contexto de reoclusão vascular.

Resultados: No período estudado foram realizados 2793 TEV e identificados 23 casos de reoclusão de vaso intracraniano. A maioria dos doentes era do sexo masculino (16, 69,6%), com média de idades de 61.5 ($\pm$ 18,61) anos. Na apresentação

a mediana de NIHSS foi de 13 (IQR 2-29) e a pontuação de ASPECT variou entre 5 e 10, com mediana de 10. Para além da oclusão intracraniana, 47,5% dos doentes apresentou oclusão extracraniana ipsilateral prévia ao TEV. Todos os casos documentados de reoclusão ocorreram nas primeiras 48h após TEV em 96,5% dos doentes a reoclusão foi do mesmo vaso. Repetição de TEV foi realizada em 6 doentes (26,1%). Foi possível obter reperfusão (TICI 2c ou TICI 3) em todos os casos. Observou-se transformação hemorrágica HI1/2 em 4 casos. Não foram registadas outras complicações. O NIHSS à data de alta nestes doentes foi inferior ao registado na admissão (média de redução de $14,3 \pm 8,98$). Em contrapartida, nos doentes com reoclusão não tratada, o NIHSS médio à data de alta foi superior comparativamente ao registado na admissão (média de aumento $3,6 \pm 8,21$). Nos doentes submetidos a TEV repetido, 3 dos 6 casos apresentavam independência funcional aos 90 dias.

Conclusão: A realização de uma segunda intervenção endovascular em doentes selecionados com reoclusão precoce de grande vaso após um primeiro procedimento com recanalização satisfatória mostrou-se promissora. São necessários mais dados para determinar as características clínicas e imagiológicas associadas a melhores resultados de eficácia e segurança nos doentes selecionados para intervenção neste contexto.

CO19 – O ACESSO RADIAL NA TROMBECTOMIA MECÂNICA: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Henrique Queirós, Carolina Maia, César Nunes, Ricardo Veiga, Egídio Machado

Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As vantagens do acesso radial nos procedimentos endovasculares têm sido demonstradas ao longo dos últimos anos, nomeadamente por parte da Cardiologia de Intervenção. Entre elas, a diminuição das complicações hemorrágicas associadas ao local da punção é particularmente relevante nos doentes submetidos a trombectomia mecânica. Esta via de acesso alternativa deve ser explorada em maior detalhe, uma vez que ainda não é difusamente realizada pelos neurorradiologistas de intervenção.

Este estudo teve como objetivo demonstrar a experiência do nosso centro relativamente às dificuldades técnicas, taxa de sucesso e complicações mais frequentemente encontradas nos doentes submetidos a trombectomia, por acesso radial, no contexto do AVC isquémico agudo.

Métodos: Realizámos uma análise retrospectiva dos doentes submetidos a trombectomia mecânica via radial, entre maio de 2021 e novembro de 2023, incluindo o método de trombectomia utilizado, a taxa de revascularização e as principais complicações associadas.

Resultados: Obtivemos um total de 27 doentes, 15 do sexo feminino e 12 do sexo masculino, com uma média de idades de 83 anos. O acesso radial foi utilizado como abordagem primária apenas num dos casos, o que significa que foi o método de segunda linha (após falência da abordagem femoral) em todos os outros casos. A abordagem foi sempre realizada pela artéria radial direita. A taxa de revascularização com sucesso (TICI $\geq$ 2b) foi de 52% (14/27) e a recanalização após uma passagem foi possível em 8 dos casos. O método de trombectomia mais utilizado foi a tromboaspiração, tendo havido dois casos de reperfusão espontânea. As principais causas de insucesso terapêutico deveram-se a marcada tortuosidade vascular e ao calibre reduzido da artéria radial. Tivemos apenas um caso de

complicação *major* associada ao acesso radial, em que houve rotura da artéria radial e que foi resolvida com compressão manual. Não foram descritas complicações hemorrágicas associadas ao local da punção.

Conclusão: Os nossos resultados demonstram que a abordagem por via radial é uma alternativa importante e segura, contribuindo para um aumento do sucesso terapêutico da trombectomia mecânica no contexto do AVC isquémico agudo, nomeadamente nos doentes em que a abordagem pela via femoral não é possível.

CO20 – IMPLEMENTAÇÃO DA VIA VERDE DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM CABO VERDE: PRIMEIROS RESULTADOS

Albertina Lima¹, Antónia Fortes¹, João Xavier¹, Darius Lima¹, Angela Fernandes¹, Denis Gabriel², Manuel Correia²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Universitário Agostinho Neto, Praia, Cabo Verde, 2-Serviço de Neurologia e Unidade de AVC do Hospital de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: Cabo Verde é um país insular, emergente, e tem dos melhores indicadores de saúde de África, mas ainda apresenta desafios, nomeadamente a nível das doenças não transmissíveis. O AVC é uma das principais causas de morte e incapacidade em todo o mundo e também em Cabo Verde. Neste contexto, a implementação da Via Verde do AVC (VAVC) é uma intervenção transformadora e com grande impacto na saúde do país. O Programa do Governo para o sector da saúde tem trabalhado para disponibilizar os recursos necessários para a implementação do projeto de diagnóstico e intervenção rápida para os doentes com AVC, tendo em conta o peso têm na morbi-mortalidade do país. Este estudo teve como objetivo descrever o processo de implementação e expansão da VAVC nos hospitais de Cabo Verde e os seus principais resultados iniciais.

Metodologia: Realiza-se uma análise retrospectiva descritiva do processo de implementação e expansão da VAVC e dos parâmetros avaliados. Os parâmetros analisados foram: sensibilização junto da população, dificuldades encontradas, evolução do número de doentes com suspeita de AVC; número de trombóliques realizadas; tempo porta-agulha; avaliação funcional aos três meses pós-acidente vascular cerebral.

Resultados: Processo de implementação da VAVC nos hospitais de Cabo Verde iniciou-se em janeiro de 2020, com sensibilização da população e dos corpos dos bombeiros. A primeira trombólise realizada em Cabo Verde foi a 15 de junho de 2022, no Hospital Universitário Agostinho Neto e em janeiro de 2023 iniciou-se o processo de expansão para outros hospitais do país. A trombólise endovenosa foi realizada em 16 doentes. A mediana do tempo porta-agulha foi de 90 minutos. A recuperação funcional aos três meses foi total ou quase total em 50% dos casos. As principais dificuldades enfrentadas foram a insularidade do país, pouca sensibilização da população, escassa disponibilidade de meios de diagnóstico e acesso ao trombolítico e falta de uma Unidade de AVC.

Conclusão: A implementação da VAVC nos hospitais de Cabo Verde traduziu-se em ganhos em saúde, com progressivo acesso dos doentes a uma técnica eficaz de tratamento e uma melhoria da equidade do sistema, contribuindo para a redução da morbi-mortalidade por doença cerebrovascular no país. É necessário elaboração de políticas ou estratégias futuras para a melhoria da abordagem do AVC em Cabo Verde, nomeadamente a nível da informação à população, acesso aos meios complementares de diagnóstico e criação de uma Unidade de AVC. Os resultados alcançados, que podem ser favoravelmente comparados com outros internacionais, corroboram as estratégias adotadas.

CO21 – O PRIMEIRO ANO DA VIA VERDE AVC INTER-ARQUIPÉLAGOS PORTUGUESES

Leonor Neves¹, Ana Sofia Coelho², Carolina Barros², Cátia Araújo², Hugo Dória², João Patrício Freitas², José Franco², Pedro Lopes³, Tiago Freitas²

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, 2-Hospital Dr. Nélcio Mendonça, Funchal, 3-Hospital Divino Espírito Santo, Ponta Delgada

Introdução: Encontra-se em vigor, desde janeiro de 2023, o protocolo de Via Verde AVC inter-arquipélagos portugueses. A região autónoma da Madeira (RAM) recebe doentes evacuados da região autónoma dos Açores (RAA) com AVC isquémico e evidência radiológica de oclusão de grande vaso para a realização de tratamento endovascular. Ainda não são conhecidos os resultados do primeiro ano de atuação deste protocolo. Este estudo teve como objetivo caracterizar a população de doentes evacuados da RAA para a RAM no âmbito deste protocolo, as intervenções levadas a cabo na RAM e o impacto das mesmas na sua morbi-mortalidade.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional de doentes evacuados da RAA para a RAM e internados na sua Unidade de AVC (U-AVC), de 1 de janeiro de 2023 a 15 de dezembro de 2023.

Resultados: Foram realizados 12 transportes de doentes da RAA para a RAM, com idade média de 63,4 anos [40-81] e distribuição equitativa de género. À entrada do Serviço de Urgência (SU) da RAA, a classificação média na escala NIHSS foi de 16 [10-20] pontos, tendo 72,7% (n=8) dos doentes realizado terapêutica trombolítica. O intervalo médio de tempo entre o contacto com a RAM e a chegada do doente a este SU foi de 8:10h [5:25h-11:19h] e, entre a previsão de chegada e a chegada efetiva, de 01:51h [00:15h-03:59h]. Estes atrasos foram explicados, em 83,3% (n=10) dos casos, por constrangimentos inerentes à atividade da Força Aérea Portuguesa. À entrada do SU da RAM, a classificação média na escala NIHSS foi de 14 [3-24] pontos, tendo 100% dos doentes repetido tomografia computadorizada (TC), com classificação média na escala ASPECT de 8 [4-10] pontos e evidência radiológica de oclusão de grande vaso em 91,6% (n=11) dos casos, 45% dos quais no segmento M1 da artéria cerebral média esquerda. Apenas 66,7% (n=8) dos doentes evacuados realizaram tratamento endovascular, com um tempo porta-punção médio de 62,5 [32-110] minutos e um tempo médio de reperusão de 42,5 [13-139] minutos. A recanalização foi obtida, com classificação ≥ 2 B na escala mTICI, em 87,5% dos casos. Cumprido o período de imobilização recomendada, 100% dos doentes integrou um programa de reabilitação precoce. Conforme a classificação TOAST, 33,3% (n=4) dos AVC foram cardioembólicos, 25% (n=3) por doença de grande vaso, 16,7% (n=2) de outras causas conhecidas e 25% (n=3) de etiologia indeterminada. A duração média de internamento foi de 14,8 [1-44] dias, tendo 2 doentes (16,7%) falecido. De entre os sobreviventes: à data de alta, o NIHSS médio foi de 7 [1-16] pontos e o mRankin médio de 2,8 [1-5] pontos; três meses pós-alta, tem sido alcançado um bom *outcome* funcional (mRankin score 0-3 pontos) em 100% dos doentes, com um mRankin médio de 1,8 pontos.

Conclusão: “Tempo é cérebro”, e mais esforços devem ser feitos no sentido de encurtar os tempos de evacuação para a RAM e de porta-punção na RAM. A repetição de TC à chegada da RAM evita procedimentos fúteis. Quando indicado, o tratamento endovascular, aliado ao internamento em U-AVC com disponibilidade de reabilitação precoce, é fundamental para o atingimento de bons *outcomes* funcionais aos 90 dias.

Agradecimentos: Um especial agradecimento a todos os elementos da U-AVC, Serviço de Neurorradiologia e Serviço de Medicina Física e Reabilitação da RAM; e ainda a todos os elementos da U-AVC da RAA.

CO22 – PANORAMA DA ABORDAGEM AO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM PORTUGAL – ESTUDO NACIONAL MULTICÊNTRICO

Cristina Duque¹, Carolina Guerreiro², Diana Melancia², Jorge Ferreira², Mafalda Delgado Soares², Tiago Oliveira², Jorge Mimoso³, Luís Soares³, Mauro Santos³, Dulcília Sá⁴, Tiago Valente⁴, Bruna Rodrigues Barbosa⁵, Bruno Bonito⁵, Ruben Reis⁵, Ana Rita Castro⁶, Daniela Oliveira⁶, Luís Fontão⁶, Sónia Matos Tomé⁶, Emanuel Araújo⁷, Bárbara Rodrigues⁸, Inês Carmo e Pinto⁸, João Pedro Marto⁸, Sofia Calado⁸, Janice Alves⁹, Joana Barbosa⁹, Rui Matos⁹, Carla Fonte¹⁰, Catarina Borges Silva¹⁰, Ricardo Almendra¹⁰, Isabel Vinhas^{11,12}, Núria Cande¹¹, Bernardo Silvério¹², Joana Rodrigues¹³, Nuno Catorze¹³, Teresa Oliveira¹³, Ana Teresa Rocha¹⁴, Francisco San Martín¹⁵, Nuno Oliveira¹⁵, Carla Henriques¹⁶, Marina Coelho¹⁶, Joana Louro¹⁷, Manuel Xavier¹⁷, Helena Vilaça¹⁸, João Rocha¹⁸, Diogo Damas¹⁹, João André Sousa¹⁹, Patrícia Almeida¹⁹, Gonçalo Mesquita²⁰, Sara Pinto²⁰, Ana Gomes²¹, Catarina Silva²¹, Hugo Ventura²¹, Patrícia Gomes²², Ana Paula Fidalgo²³, Ana Verónica Varela²³, Catarina Frias²³, Inês Simões²⁴, Denis Gabriel²⁵, Lénia Silva²⁵, Diana Cruz²⁶, Mariana Morais Dias²⁶, Ana Pastor²⁷, Luísa Fonseca²⁷, Mariana Branco²⁸, Mariana Guimarães Rocha²⁸, Mariana Rocha²⁸, Pedro Almeida²⁸, Nuno Inácio²⁹, Vasco Fonseca, Carmélia Rodrigues^{30,39}, Sabina Azevedo³⁰, Ricardo Reis Veloso³¹, Jorge Cotter³², Sara Freitas³², Cláudia Ferrão³³, Henrique Delgado³⁴, Carla Ferreira³⁵, João Saraiva³⁵, Cátia Carmona³⁶, Margarida Andrade³⁶, Maria Brás Monteiro³⁶, Catarina Coelho³⁷, Sandra Tavares³⁷, Andreia Meseiro³⁸, Miguel Costa³⁹, Beatriz Valadao⁴⁰, Paulo Ávila⁴⁰, Fernando Salvador⁴¹, Vanessa Costa Pires⁴¹, Inês Ambrosio⁴², Sara Nicolau⁴², Susana Santos⁴², Abílio Gonçalves⁴³, Sónia Campos⁴³, Pedro Miguel Lopes⁴⁴, Diogo Duarte Dias⁴⁵, Filipe Jorge Alfaite⁴⁵, Luísa Rebocho⁴⁵, Margarida Massas⁴⁵, Sandra Lucas⁴⁵, Carolina Barros⁴⁶, João Patrício Freitas⁴⁶, Pedro Rebelo Freitas⁴⁶, Roberto Franco⁴⁶, Tiago Freitas⁴⁶, Liliana Pereira⁴⁷, Miguel Rodrigues⁴⁷, Miguel Simões Rodrigues⁴⁷, Sandra Palma⁴⁷, Teresa Santana⁴⁷, Amélia Nogueira Pinto⁴⁸, André Rego⁴⁸, Teresa Mesquita⁴⁸, João Freitas Silva⁴⁹, Teresa Fonseca⁴⁹, Juan Urbano⁵⁰, Lorena Lozano Real⁵⁰, Joana Costa⁵¹, Ana Lúcia Oliveira⁵², Elisa Campos Costa⁵², Patrícia Grilo⁵², Ivanna Ostapiuk⁵³, João Correia⁵³, Jorcílio Vicente⁵³, Maria João Lima¹, Rita Novera¹, Jorge Poço⁵⁴, Miguel Alves⁵⁴, Ilda Matos⁵⁵, Raquel David Cabaços⁵⁶, Soraia Proença e Silva⁵⁶, Mariana Nápoles⁵⁷, Pedro Costa⁵⁷, Rosa Mendes⁵⁷, Cátia Isabel Amador Albino⁵⁸, Cláudia Vicente⁵⁸, Mónica Silva⁵⁸, Diana Aguiar Sousa², Alexandre Amaral e Silva⁵⁹, João Vasco Santos⁶⁰, Vítor Tedim Cruz¹, João Sargento Freitas¹⁹

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital de Pedro Hispano, 2-Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital de São José, 3-Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Hospital de Portimão, 4-Centro Hospitalar Baixo Vouga, Aveiro, 5-Centro Hospitalar Barreiro Montijo, Hospital de Nossa Senhora do Rosário, 6-Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Hospital de São Sebastião, 7-Centro Hospitalar de Leiria, 8-Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Hospital Egas Moniz, 9-Centro Hospitalar De Setúbal, 10-Centro Hospitalar De Trás-Os-Montes E Alto Douro, Unidade Hospitalar de Vila Real, 11-Centro Hospitalar do Médio Ave, Unidade Hospitalar de Famalicão, 12-Centro Hospitalar do Médio Ave, Unidade Hospitalar de Santo Tirso, 13-Centro Hospitalar do Oeste, Unidade de Caldas da Rainha, 14-Centro Hospitalar Do Nordeste, Unidade Hospitalar de Bragança, 15-Centro Hospitalar do Oeste, Unidade de Peniche, 16-Centro Hospitalar do Oeste, Unidade de Torres Vedras, 17-Centro Hospitalar do Oeste, Unidade de Caldas da Rainha, 18-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Hospital Padre Américo, 19-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, 20-Centro Hospitalar Póvoa de Varzim - Vila do Conde, Unidade da Póvoa de Varzim, 21-Centro Hospitalar Tondela Viseu, Hospital de São Teotónio, 22-Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, 23-Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Hospital de Faro, 24-Centro

Hospitalar Universitário do Algarve, Hospital de Lagos, 25-Centro Hospitalar Universitário do Porto, Hospital de Santo António, 26-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Hospital de Santa Maria, 27-Centro Hospitalar Universitário São João, 28-Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, 29-Hospital Beatriz Ângelo, 30-Centro Hospitalar do Alto Minho, Hospital Conde de Bertiandos, Ponte de Lima, 31-Hospital da Horta, 32-Hospital da Senhora da Oliveira (Guimarães), 33-Hospital das Forças Armadas, Polo Porto, 34-Hospital das Forças Armadas, Polo de Lisboa, 35-Hospital de Braga, 36-Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, 37-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital de Chaves, 38-Centro Hospitalar Barreiro/Montijo, Hospital de Nossa Senhora do Rosário, 39-Unidade Local Saúde Alto Minho, Hospital de Santa Luzia, 40-Hospital de Santo Espírito da Ilha Terceira, 41-Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Hospital Distrital de Lamego, 42-Hospital Distrital de Santarém, 43-Hospital Distrital Figueira da Foz, 44-Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, 45-Hospital do Espírito Santo de Évora, 46-SESARAM, Hospital Dr. Nélito Mendonça, 47-Hospital Garcia de Orta, 48-Hospital Prof. Doutor Barreirinho/Montijo, 49-Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital Pulido Valente, 50-Unidade Local de Saúde do Norte Alentejano, Hospital Santa Luzia de Elvas, 51-Hospital Santa Maria Maior, 52-Hospital Vila Franca de Xira, 53-Unidade de Saúde Local da Guarda, 54-ULS Nordeste , Unidade Hospitalar de Macedo de Cavaleiros, 55-ULS Nordeste, Unidade Hospitalar de Mirandela, 56-Unidade Local de Saúde Castelo Branco, Hospital Amato Lusitano, 57-Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Hospital José Joaquim Fernandes, 58-Unidade Local de Saúde do Litoral Alentejano, 59-CUF Tejo, 60-CINTESIS

Introdução: A complexidade na organização de cuidados multidisciplinares de fase aguda, subaguda e pós-hospitalar em contexto de AVC, obriga a uma precisa avaliação de todo este processo, permitindo a adopção de medidas que possam otimizar cuidados assistenciais. O objectivo do estudo PANORAMA-AVC foi de caracterizar o trajecto assistencial de um doente com AVC em Portugal, avaliando o seu resultado clínico e reportado pelo doente.

Métodos: Incluímos todos os doentes internados por diagnóstico de AVC isquémico ou hemorrágico (exceto hemorragia subaracnoideia) no dia 30 de maio de 2023 às 9h00, nas Unidades Hospitalares pertencentes ao Sistema Nacional de Saúde em Portugal num estudo observacional, de coorte, prospectiva. Excluímos doentes com internamento superior a 30 dias. Foram recolhidas informações demográficas, caracterização clínica e imagiológica do AVC na altura da inclusão. Os doentes foram contactados em visita telefónica aos 3 e 6 meses após o AVC, com avaliação do seguimento em cuidados de saúde primários, hospitalares e de reabilitação. Registaram-se métricas de desempenho clínicas e reportadas pelos doentes (PROMS).

Resultados: Foram incluídos 738 doentes, de 59 hospitais, 392 (53,1%) do sexo masculino, idade média de 74,43 anos. A doença cerebrovascular mais comum foi o AVC isquémico, com 637 doentes (83,6%). Entre fatores de risco vascular, destaca-se hipertensão arterial como o mais prevalente (79,8%) e a presença de fibrilhação auricular em 27,42% dos AVCs isquémicos. Nos doentes com AVC isquémico, fibrinólise endovenosa foi utilizada em 14,13% e tromboectomia foi realizada em 18,05%. O internamento envolveu orientação inicial em Unidade de AVC para 43,1%. A avaliação por equipa médica de Medicina Física e Reabilitação (MFR) não ocorreu em 11,3%. Aos 3 meses após AVC 29,9% dos doentes atingiram independência funcional, 31,3% tiveram consulta de Medicina Geral e Familiar (MGF), 8,5% não haviam conseguido iniciar terapia de reabilitação prescrita e 13,4% consideraram que o destino pós-hospitalar não foi adequado às necessidades. O acompanhamento médico após alta por MGF, MFR e prevenção cerebrovascular (Medicina Interna/Neurologia) foi considerada boa/muito boa em

68%-80% dos casos. Seis meses após AVC 55,4% residem em casa própria, 26,55% retomaram atividade profissional.

Conclusão: O estudo PANORAMA-AVC identificou diversos domínios em que a orientação de doentes com AVC segue recomendações e alvos internacionais, contudo, precisaram-se também vários aspectos problemáticos e merecedores de melhoria.

CO23 – IMPACTO DA QUALIDADE ASSISTENCIAL NOS RESULTADOS CLÍNICOS REPORTADOS PELOS DOENTES APÓS AVC

Sara Bernardo-Castro¹, Ana Margarida Ferreira², Maria do Ceu Nunes¹, Fernando Silva¹, Carolina Sousa¹, Carla Cecília Nunes¹, Bruno Rodrigues¹, Ana Inês Martins¹, Gustavo Cordeiro¹, Carlos Cardoso³, Miguel Bajouco⁴, David Cano⁵, Giorgio Colangelo⁵, Francisco Purroy⁶, Xavier Ustrell⁷, Joaquín Serena⁸, Alejandro Bustamante⁹, Carlos Molina¹⁰, João Sargento-Freitas¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 2-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 3-Serviço de Medicina Geral e Familiar, Unidade de Saúde Familiar de Condeixa, Coimbra, Portugal, 4-Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal, 5-Nora Health research department, Barcelona, Espanha, 6-Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Hospital Univesitari Arnau de Vilanova, Lleida, Espanha, 7-Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona, Espana, 8-Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Hospital Universitari Dr. Jose Trueta, Girona, Espanha, 9-Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Espanha, 10-Serviço de Neurologia, Unidade de AVC, Hospital Universitário Vall d'Hebron -VHIR, Barcelona, Espanha

Introdução: As escalas de experiências relatadas pelos doentes (PREMs) avaliam a satisfação da hospitalização e do acompanhamento e podem contribuir significativamente para os resultados reportados pelo doente (PROMs) e resultado funcional, chaves para atingir cuidados em saúde de alto valor.

Este estudo teve como objetivo avaliar o impacto dos PREMs no resultado clínico e PROMs após o AVC.

Metodologia: Incluímos todos os doentes admitidos por AVC em 6 hospitais (um português e 5 catalães) e seguidos no âmbito de projecto internacional de implementação de seguimento pós-hospitalar de alto-valor. Através de aplicação desenvolvida especificamente para o projecto (NORA, NoraHealth Barcelona Spain) foram recolhidos após o internamento hospitalar os PREMs e PROMs dos doentes ou cuidadores. As PREMs, incluem qualidade dos cuidados hospitalares (7 dias) e do acompanhamento (90 dias). As PROMs (90 dias) incluem HADS (ansiedade/depressão), PROMIS-10 (saúde física e mental), qualidade de vida (QV), além do resultado funcional, avaliado pela *modified rankin scale* (mRS).

Resultados: Foram incluídos 1372 doentes (60,8% homens, idade média de 68 anos, DP: 14,2). Uma melhor percepção na qualidade dos cuidados hospitalares foi associada à menor incidência de depressão (OR:0,860 (IC95%: 0,764-0,968), $p=0,013$), limitações mentais e físicas auto-reportadas (OR: 0,883 (IC95%: 0,795-0,982), $p=0,021$; OR: 0,900 (IC95%: 0,813-0,997), $p=0,044$). A qualidade do acompanhamento pós-hospitalar associou-se ainda com diminuição de ansiedade, depressão (OR:0,876 (IC95%: 0,797-0,964), $p=0,007$; OR:0,824 (IC95%: 0,746-0,910), $p<0,001$), alterações físicas ou mentais (OR:0,804 (IC95%: 0,768-0,919), $p<0,001$; OR:0,825 (IC95%: 0,755-0,903), $p=0,007$). Observou-se que a qualidade dos cuidados e do acompanhamento (B:1,002 (IC95%: 0,19-2,026), $p=0,046$; B:2,125 (IC95%:1,326-2,924), $p<0,001$) aumenta a QV e diminui os valores de mRS (OR:0,880 (IC95%: 0,81-0,960), $p=0,005$ e OR:0,840 (IC95%: 0,78-0,90), $p<0,001$).

Conclusão: A qualidade dos cuidados hospitalares e do acompanhamento pós-hospitalar percecionado pelo doente influencia positivamente o resultado funcional e o bem-estar mental e físico após AVC. Estes resultados identificam um novo marcador e alvo de abordagem organizacional com potencial de otimizar o resultado clínico após AVC e de alterar a prática habitual.

Compromissos: Este estudo integra o projeto HARMONICS, financiado pela EIT-Health e cofinanciado pela União Europeia.

CO24 – ESTUDO ENDOSCÓPICO DA DEGLUTIÇÃO EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO SUBMETIDOS A TROMBECTOMIA MECÂNICA

João Pinho¹, Tareq Meyer¹, Bettina Mall¹, Bettina Maring¹, Annalena Döpp¹, Johanna Becker¹, Anneke Wehner¹, Sara Thissen¹, Beate Schumann-Werner^{1,2,3}, Omid Nikoubashman⁴, Martin Wiesmann⁴, Jörg. B. Schulz^{1,5}, Cornelius J. Werner^{1,2}, Arno Reich¹

1-Department of Neurology, University Hospital, RWTH Aachen University, Germany, 2-Department of Neurology and Geriatrics, Johanniter-Krankenhaus Genthin-Stendal GmbH, Germany, 3-Institute of Cognitive Neurology and Dementia Research, Otto Von Guericke University Magdeburg, Germany, 4-Department of Diagnostic and Interventional Neuroradiology, University Hospital, RWTH Aachen University, Germany, 5-JARA-BRAIN Institute Molecular Neuroscience and Neuroimaging, Forschungszentrum Jülich GmbH and RWTH Aachen University, Germany

Introdução: A disfagia é uma das manifestações de AVC mais frequentes e está associada a ocorrência de pneumonia pós-AVC e pior prognóstico vital e funcional. O rastreio precoce de disfagia é recomendado nos doentes com AVC, mas a sua utilidade em doentes com oclusão de grande vaso submetidos a trombectomia mecânica (TM) é desconhecida. Entre os métodos auxiliares de diagnóstico de disfagia, o estudo endoscópico da deglutição (FEES) é especialmente útil por poder ser realizado à cabeceira do doente.

Objectivos: Caracterizar os achados do FEES precoce em doentes com AVC isquémico submetidos a MT. Analisar a performance diagnóstica de um método de rastreio de disfagia (*Standardized Swallowing Assessment*, SSA). Estudar o impacto da disfagia precoce definida por FEES no resultado funcional e qualidade de vida 3 meses pós-AVC.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com AVC isquémico submetidos a TM durante o período de 1 ano, após implementação na prática clínica de realização sistemática de FEES neste grupo de doentes nos primeiros 5 dias após admissão. Caracterização clínica, imagiológica e disfagiológica (através do SSA e do FEES) dos doentes. Comparação dos grupos de doentes com e sem disfagia definida por FEES. Usando modelos de regressão binária, ordinal e linear uni- e multivariáveis foram calculados predictores de resultado funcional (mRS) e da qualidade de vida (valores index da escala EQ-5D, EQ-5D-iv) 3 meses pós-AVC.

Resultados: Após exclusão de 110 doentes em que a realização de FEES nos primeiros 5 dias não foi possível, incluímos 137 doentes na população final, de idade mediana 74 anos, 43% do sexo feminino, NIHSS mediano 12. Pneumonia pós-AVC ocorreu em 8% dos doentes. Disfagia definida por FEES foi encontrada em 81% dos doentes e 31% dos doentes apresentaram aspiração silenciosa. A sensibilidade do SSA para identificação de disfagia foi de 67% e para identificação de aspiração silenciosa foi de 77%. A presença e gravidade crescente de disfagia definida por FEES associaram-se independentemente a uma pontuação crescente de mRS após 3 meses (*odds ratio* = 2,86, IC95%=1,08-

7,57 e *common odds ratio* = 1,92, IC95%=1,28-2,87. respectivamente). A gravidade crescente da disfagia definida por FEES associou-se independentemente a valores decrescentes de EQ-5D-iv (coeficiente β = -0,09, IC95%= -0,16 a -0,01).

Conclusão: A disfagia pós-AVC pode ser detectada precocemente por FEES em 4 de cada 5 doentes com AVC isquémico submetido a TM. Métodos de rastreio de disfagia como o SSA apresentam uma performance subótima na identificação de disfagia e aspiração silenciosa neste grupo de doentes. A presença e a crescente gravidade de disfagia pós-AVC definida por FEES são preditores independentes não só de pior resultado funcional aos 3 meses como de pior qualidade de vida reportada pelo doente aos 3 meses.

CO25 – O PAPEL DA MASSA DOS MÚSCULOS DA DEGLUTIÇÃO NA DISFAGIA PÓS-AVC

João Pinho¹, Tareq Mayer¹, Beate Schurmann-Werner^{2,3}, Johanna Becker¹, Simone Tauber¹, Omid Nikoubashman⁴, Martin Wiesmann⁴, Jörg B. Schulz^{1,5}, Cornelius J. Werner^{1,2*}, Arno Reich^{1*}
1-Department of Neurology, University Hospital, RWTH Aachen University, Germany, 2-Department of Neurology and Geriatrics, Johanner-Krankenhaus Stendal GmbH, Germany, 3-Institute of Cognitive Neurology and Dementia Research, Otto Von Guericke University Magdeburg, Germany, 4-Department of Diagnostic and Interventional Neuroradiology, University Hospital, RWTH Aachen University, Germany, 5-JARA-BRAIN Institute Molecular Neuroscience and Neuroimaging, Forschungszentrum Jülich GmbH and RWTH Aachen University, Germany

* Ambos os autores contribuíram de forma igual para este trabalho

Introdução: A disfagia pós-AVC está associada a ocorrência de pneumonia pós-AVC e pior prognóstico vital e funcional. É importante reconhecer os factores de risco para disfagia pós AVC, dos quais os mais estudados são a idade, gravidade clínica do AVC e localização da lesão isquémica. Outros factores independentes do AVC são pouco estudados, mas podem contribuir para a patofisiologia da disfagia pós-AVC.

O objetivo do nosso estudo foi investigar o papel da massa dos músculos da deglutição na disfagia pós-AVC.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com AVC isquémico submetidos a TM durante o período de 1 ano, após implementação na prática clínica de realização sistemática de estudo endoscópico da deglutição (FEES) neste grupo de doentes nos primeiros 5 dias após admissão. Caracterização clínica, imagiológica e disfagiológica (através do FEES) dos doentes. Medição da área de músculos da deglutição seleccionados em cortes axiais da angio-TC na admissão como marcador da massa dos músculos da deglutição. Derivação do índice músculo-esquelético (SMI) através da área de músculos cervicais a nível de C3 em cortes axiais da angio-TC na admissão, como marcador de massa muscular global. Usando modelos de regressão binária e ordinal uni- e multivariáveis foram calculados preditores para a gravidade de disfagia definida por FEES e para medidas de eficiência e segurança da deglutição no FEES.

Resultados: Após exclusão de 110 doentes em que a realização de FESS nos primeiros 5 dias não foi possível, incluímos 137 doentes na população final, de idade mediana 74 anos, 43% do sexo feminino, NIHSS mediano 12. A disfagia definida por FEES foi encontrada em 81% dos doentes. A área total dos músculos da deglutição correlacionou-se com a idade (ρ = -0,39, $p < 0,001$) e com o SMI (ρ = 0,705, $p < 0,001$). Uma decrescente área total dos músculos da deglutição associou-se à crescente gravidade da disfagia (*common odds ratio* = 0,08, IC95%=0,01-0,15) e à presença de resíduos faríngeos modera-

dos a severos (*odds ratio* = 0,90, IC95%=0,81-0,99), após ajuste para variáveis confundidoras relevantes incluindo idade, índice de massa corporal, NIHSS, ASPECTS e localização da isquemia em território vertebrobasilar. O SMI não foi predictor independente de nenhuma das medidas do FEES.

Conclusão: A massa dos músculos da deglutição contribui para a fisiopatologia da disfagia pós-AVC. Uma menor massa dos músculos da deglutição está associada de forma independente a uma maior gravidade de disfagia pós-AVC e à presença de resíduos faríngeos moderados a severos.

CO26 – O IMPACTO DO TREINO ORIENTADO PARA TAREFAS ESPECIFICAS EM CIRCUITO NA RECUPERAÇÃO DE DOENTES PÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Ana Filipa Pires¹, Carla Correia¹, Cláudia Abreu¹, Ana Borges², Miguel Saianda Duarte³
1-Fisioterapeuta no serviço MFR do Hospital Beatriz Ângelo, 2-Médica Fisiatra no serviço MFR do Hospital Beatriz Ângelo, 3-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: O treino em circuito é um modelo de intervenção em grupo, focado na prática repetida de tarefas funcionais e exercícios, que progridem continuamente, à medida que a função dos participantes melhora. Este programa de reabilitação, com nível de evidência A, para doentes pós AVC, consiste em séries de estações de trabalho organizadas em circuito ou séries de atividades individuais, diferindo dos programas de reabilitação convencionais porque se foca no treino específico orientado para as tarefas motoras diárias.

O nosso objetivo foi avaliar o impacto de 8 semanas de treino em circuito na mobilidade, equilíbrio e risco de queda em pacientes vítimas de AVC há menos de 1 ano.

Métodos: Trata-se de um estudo prospectivo de séries de caso, com recolha da amostra por conveniência e análise descritiva dos dados. Os participantes realizaram sessões em circuito, contruídas com base no protocolo FAME (*fitness and mobility exercise program*). As sessões decorreram entre Abril de 2023 e Novembro de 2023. Foram sessões bissemanais, com a duração de 60 minutos cada e num total de 14 sessões. Cada sessão foi organizada em 6-10 estações, com duração de 5 minutos cada e ênfase no treino de força funcional, equilíbrio, flexibilidade e treino aeróbio, iniciando com um período de aquecimento e terminando com relaxamento. Os participantes foram avaliados na primeira sessão e reavaliados na última em relação à sua mobilidade, equilíbrio e risco de queda, aplicando-se o teste *Timed Up and go Test* (TUG) e o *5 times sit to stand* e a Escala de Equilíbrio de Berg.

Resultados: Participaram no estudo um total de 23 pessoas (14 homens e 7 mulheres), com uma média de idades $63,62 \pm 11,07$ anos. A intervenção mostrou ser segura não tendo sido reportado nenhum efeito adverso. Os resultados mostraram diferenças significativas, entre a primeira avaliação e a reavaliação de acordo com os valores mínimos clinicamente detectáveis para cada uma das escalas aplicadas. No teste *5 times sit to stand* o valor médio reduziu de 14,36 para 8,53 segundos; no TUG o tempo médio passou de 11,6 para 7,4 segundos e na Escala do Equilíbrio de Berg a pontuação média melhorou de 49,39 para 52,39.

Conclusão: O treino em circuito é eficaz na recuperação de doentes pós AVC com ganhos na mobilidade, velocidade da marcha, caminhar com mais independência e segurança. Este estudo vai de encontro ao encontrado na bibliografia para do-

entes com até 1 ano pós AVC, tendo em conta que os resultados indicam melhorias no equilíbrio e diminuição do risco de queda, sendo importante incluir um maior número de participantes. Será também relevante perceber o impacto desta intervenção na qualidade de vida e índice de depressão dos indivíduos.

CO27 – RETORNO À CONDUÇÃO APÓS O ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UMA REALIDADE?

Nuno Matias Pereira¹, Rita Santos², Maria da Paz Carvalho³, Filipa Faria³

1-Médico interno da especialidade de Medicina Física e de Reabilitação no Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão, 2-Médica interna da especialidade de Medicina Física e de Reabilitação no Centro Hospitalar de Leiria, 3-Médica especialista em Medicina Física e de Reabilitação no Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão

Introdução: O AVC pode afetar a capacidade de condução automóvel pelas sequelas motoras, perceptivo-cognitivas entre outras, sendo a manutenção da capacidade de conduzir de elevada relevância para a independência, reintegração social e profissional e qualidade de vida. A condução de um veículo automóvel é uma tarefa rotineira, quase automatizada, que, no entanto, apresenta elevada complexidade pela necessidade de interligar a coordenação motora dos quatro membros, a percepção dos estímulos sensoriais, a orientação espacial e a percepção das condições da via. Por outro lado, é necessário apresentar capacidade de raciocínio mental, comportamental e psicomotor para reagir às adversidades e executar decisões estratégicas céleres durante a condução. O Centro de Mobilidade tem como objetivo a avaliação da capacidade de condução automóvel em ambiente laboratorial e encontrar formas alternativas de condução para pessoas com incapacidades, sendo avaliada a força muscular, a capacidade de compreensão, a reação a estímulos visuais/auditivos e a destreza global. Nos casos em que há potencial para licenciamento da condução são equacionadas e relatadas as adaptações necessárias a realizar no veículo.

Este trabalho de investigação tem como objetivos: analisar o retorno à condução após um AVC; verificar a realização e uso de adaptações sugeridas no centro de mobilidade; avaliar o impacto na qualidade de vida, do retorno à condução, após o AVC.

Metodologia: Foi realizado um estudo observacional transversal, que incluiu doentes com o diagnóstico de acidente vascular cerebral independentemente da sua etiologia, com idade máxima de 75 anos até 01/08/2023, que realizaram avaliação no centro de mobilidade, entre 2016 e 2020. Destes, selecionaram-se os considerados aptos para a condução de veículos de categoria B (com ou sem adaptações). A recolha de dados foi realizada por consulta do processo clínico e questionário telefónico, sendo avaliado o género; a idade; a atividade da condução; adaptações ao veículo; condução no período noturno, no meio urbano; ocorrência de acidentes de viação. A análise estatística foi realizada com o software SPSS Statistics® v26. Considerou-se um valor *p* inferior a 0,05 como estatisticamente significativo. Este estudo foi aprovado pela comissão de ética do centro.

Resultados: Foram incluídos 175 doentes na amostra inicial, sendo excluídos 48 doentes por não ser possível realizar o questionário (falecimento, recusa na participação, não atenderem o telefone ou número não atribuído). Da amostra final de 127, distribuída em 24 doentes do género feminino e 103 do género masculino, com idades compreendidas entre os 24 e os 75 anos (56,9 anos de média de idade) observámos que a maioria dos doentes 78,7% voltou a conduzir, sendo que destes

40% o fazem num carro com adaptações. No entanto, 21,3% não voltaram a conduzir sendo 48,2% refere não ter capacidade económica para suportar as adaptações necessárias.

Conclusão: O retorno a uma vida ativa, independente e integrada na sociedade, é facilitada pelo uso de automóvel próprio, sendo que esse retorno é uma realidade para a maioria dos doentes reportada como um marco importante no processo de reabilitação.

CO28 – COMO UM ORTOPEDISTA PODE DESPERTAR NO NEUROLOGISTA, AS VANTAGENS DA CIRURGIA DA ESPASTICIDADE NOS PACIENTES PÓS-AVC: A NEURECTOMIA HIPERSELECTIVA

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 Pais, Fisiatria, Tocha

Introdução: A espasticidade, é definida pelo aumento do tônus muscular, dependente da velocidade em reflexos tónicos de estiramento, reflectindo lesões nas vias corticoespinais, com perda do efeito inibitório supraespinal, frequente nos doentes com AVC. As sequelas do membro superior resultam frequentemente com contraturas, deformidades funcionais-estéticas, com comprometimento da função e dor. A postura sequelar 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 quimiodesnervação, mas com efeitos temporários, geralmente até 6 meses (toxina botulínica e fenol). A necessidade de preconizar um tratamento cirúrgico eficaz do membro superior espástico tem o objectivo: reequilibrar e estabilizar as forças dominantes, de forma permanente. A actuação incide em articulações, músculotendões (alongamentos/transferências/tenodeses), ou ósseo-articular (artrodese/artrólise). No tratamento da espasticidade, apenas procedimentos sobre o nervo em diferentes 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 Hiperselectiva (NHS), técnica microcirúrgica que actua na junção dos ramos motores terminais. Apresentam-se 11 casos, com NHS a nível dos flexores/extensores do cotovelo e flexores do punho, para eliminar ou diminuir significativamente a espasticidade de modo permanentemente. A NHS permite que outros procedimentos miotendinosos (alongamentos/transferências/tenodeses) sejam realizados com sucesso.

Avaliar os resultados da HSN, a médio/longo prazo do membro superior espástico em doentes com sequelas de AVC: grau de espasticidade, melhoria postural e mobilidade.

Metodologia: Incluíram-se 11 pacientes com sequelas superiores a 1 ano, avaliados pré e pós-cirurgia por fisiatra e cirurgião, operados entre agosto de 2018 e 2022, pelo mesmo cirurgião. A espasticidade foi avaliada pela escala Tardieu e de Ashworth. O seguimento: 12-58 meses. Registo pré e pós-cirurgia: postura em repouso, mobilidades passivas/activas e marcha. Procedimentos acessórios: alongamento flexores do cotovelo e punho. A HSN incidiu nos músculos: tríceps, bíceps, braquial, braquiorradial, pronador redondo, flexores do carpo. A neurectomia realiza-se a nível dos ramos motores terminais, imediatamente antes da entrada no músculo. Neurectomia segmentar de 5-15 mm, de 2/3 a 3/5 da totalidade dos ramos.

Resultados: Os resultados apresentados, confirmam os resultados recentemente descritos na literatura: melhoria da espasticidade, que se manteve, apenas com uma muito leve recidiva a longo prazo. Sem complicações cirúrgicas ou neurológicas. Em todos os doentes houve uma melhora significativa na postura em repouso, na função do membro (mobilidade activa, passiva e força) 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 aliada a procedimentos miotendinosos, é uma opção de tratamento a implementar no tratamento da espasticidade do membro superior em doentes com sequelas de AVC, pois os resultados apresentados podem evitar o uso de toxina, e melhoram a qualidade de vida de forma significativa.

CO29 – INCIDÊNCIA DE QUEDAS NO PÓS AVC EM UTENTES COM ALTA PARA O DOMICÍLIO

Carla Pinto¹, Sandra Martins¹, M^a Jesus Torres¹, Manuela Pereira¹, Juliana Mota¹, Liliana Silva¹, David Silva², Bruno Couto², Adriana Costa², Ana Moreira², Andreia Lopes², Raquel Gonçalves³, Carla Araújo³, Sílvia Fernandes³, Fernanda Lobo³

1-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Portugal; Rua Dr. Eduardo Torres 1515, 4464-513 Senhora da Hora, 2-ECCI Vila do Conde, UCC Vila do Conde, Portugal; Rua das Donas 20, 4480-768 Vila do Conde, 3-ECCI Póvoa de Varzim, UCC Póvoa do Varzim, Portugal; Rua José Moreira de Amorim, 133, 4490-099 Póvoa do Varzim.

Introdução: O AVC é uma das principais causas de incapacidade, podendo provocar danos físicos, distúrbios sensoriais, depressão, perturbações cognitivas e alterações do controlo postural. Após um AVC 22% a 48% dos utentes sofrem pelo menos uma queda no hospital ou no centro de reabilitação. No primeiro mês pós AVC prevê-se um risco de queda de 14%, ocorrendo com mais frequência no domicílio, sendo que o maior risco de queda ocorre em utentes com capacidade funcional moderada.

Avaliar a incidência de quedas após alta hospitalar em utentes com AVC, contribuindo para a segurança e melhoria de cuidados.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, realizado em um hospital do norte de Portugal. Foram incluídos todos os utentes que passaram pela unidade de e que tiveram alta para o domicílio. A incidência de quedas foi avaliada através do contato com as pessoas/cuidadores passadas 72h.

Resultados: Foram incluídos no estudo 198 utentes com AVC, com média de idades de 64,5 anos (DP 15,9), 55,6% dos utentes do sexo masculino. Dos quais, 70,5% apresentaram AVC isquémico.

O nível de dependência médio de acordo com o índice de Barthel foi 91,93 e 23% apresentava mRankin >2.

A incidência de quedas após alta hospitalar foi de 2,52% (n=5). A média de idade dos utentes que caíram foi de 74,60 anos (DP 10,29), dos quais 60% eram do sexo masculino. O evento mais prevalente foi o AVC isquémico (60%), sendo que 60% apresentaram lesão no hemisfério direito.

O nível de dependência médio de acordo com o índice de Barthel foi de 83 (DP 20,80) e 60% apresentava mRankin >2.

Segundo a escala de morse à alta hospitalar 20% (n=1) apresentava alto risco de queda, 60% (n=3) apresentava baixo risco de queda e 20% (n=1) não apresentava risco de queda.

Conclusão: A incidência de quedas foi muito inferior à incidência relatada na literatura.

Comparando a idade e a incidência de quedas, verificamos

que ocorre em utentes com idade superior a 65 anos, com nível moderado de funcionalidade (Barthel médio 83) e incapacidade leve a moderada (mRankin <=3).

Neste estudo, a incidência de quedas está relacionada com baixo risco de quedas segundo a escala de morse, à alta hospitalar.

Constatamos igualmente que utentes com AVC no hemisfério direito têm maior incidência de quedas, tal como descrito na literatura.

A incidência de quedas após alta hospitalar em utentes com AVC é baixa, contudo pode levar a complicações graves, devendo ser uma problemática de relevância para a prática de cuidados.

Esta problemática deverá ser alvo de atenção dos cuidados hospitalares, sendo necessário a sensibilização de todos para que ainda durante o internamento sejam dirigidas intervenções aos utentes/ famílias para o desenvolvimento de estratégias, adequadas e individualizadas, no âmbito da prevenção de quedas e possíveis lesões subsequentes. Estas estratégias devem ser aplicadas a todos os utentes com AVC independentemente do resultado da escala de morse, sendo importante o desenvolvimento de estudos para validar a sensibilidade desta escala para a população com AVC ou construção de novas ferramentas.

CO30 - CUSTO-EFETIVIDADE DOS ITINERÁRIOS DE REABILITAÇÃO NO PRIMEIRO ANO APÓS AVC EM PORTUGAL

Pedro Maciel Barbosa^{1,2}, Helena Szrek², Lara Noronha Ferreira^{3,4,5}, Vítor Tedim Cruz^{1,2}, João Firmino-Machado^{6,7,8}

1-Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, 2-Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde, EPE, 2-Centre for Economics and Finance, University of Porto, 3-ESGHT, Universidade do Algarve, 4-Centre for Health Studies and Research of the University of Coimbra, 5-Research Centre for Tourism, Sustainability and Well-Being (CinTurs), Portugal, 6-EPIUnit, Instituto de Saúde Pública, Universidade do Porto, 7-Centro Académico Clínico Egas Moniz, 8Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Esposinho

Introdução: O impacto do AVC constitui um desafio para as políticas de saúde, sociais e económicas a nível mundial. Embora a recuperação do AVC englobe uma vasta gama de cuidados, incluindo a reabilitação hospitalar, ambulatória e comunitária, não existem estudos publicados sobre a identificação, caracterização e avaliação da relação custo-efetividade dos percursos de reabilitação pós-AVC em Portugal.

Determinar os itinerários de reabilitação com melhor relação custo-efetividade durante os primeiros 12 meses após o primeiro AVC.

Metodologia: Uma coorte de sobreviventes foi seguida após alta hospitalar durante 12 meses, incluindo 460 indivíduos com primeiro evento de AVC, em que 51% são mulheres, com uma média de idades de 74,4 (12,9) anos, uma média de 11,7 (8,5) na *National Institute of Health Stroke Scale* e uma moda de 3 na *modified Rankin Scale*. Foi desenvolvido um modelo de árvore de decisão com nove itinerários de cuidados de reabilitação organizados em três fases (3, 6 e 12 meses). Cada itinerário resultou da combinação de oito modelos de cuidados de reabilitação disponíveis na rede de prestação de cuidados do Serviço Nacional de Saúde, de acordo com dados extraídos da coorte em estudo. A análise econométrica considerou as perspetivas do sobrevivente de AVC e do Serviço Nacional de Saúde. Os resultados em termos de saúde foram expressos em anos de vida ajustados pela qualidade (QALY) num horizonte temporal de 1 ano. Em termos de custos este modelo considera os seguintes resultados: i) custo por QALY, ii) custo por itinerário e iii) custo por sobrevivente de AVC. Os custos incluíram

gastos com cuidados de saúde, assistência social e perdas de produtividade do sobrevivente e do principal cuidador. Todos os custos foram determinados no ano de referência e obtidos a partir de fontes de dados portuguesas, pelo que não houve correção da inflação ou do poder de compra. Foram efetuadas análises de sensibilidade relativamente aos valores de QALY e custos incluídos no modelo.

Resultados: Do ponto de vista do sobrevivente de AVC, a via 3 (Unidade de Convalescença » Clínica Convencionada Comunitária) foi a mais rentável, seguida da via 1 (Centro de Reabilitação » Clínica Convencionada Comunitária). Do ponto de vista do Serviço Nacional de Saúde, a via 3 (Unidade de Convalescença » Clínica Convencionada Comunitária) foi a mais rentável, seguida

da via 7 (Hospital de Ambulatório » Clínica Privada). Todas as outras vias foram consideradas fortemente dominadas e excluídas da análise. O custo médio total a um ano variou entre €12104 e €23024 na perspetiva do sobrevivente de AVC e entre €10992 e €31319 na perspetiva do Serviço Nacional de Saúde.

Conclusão: Assumindo um limiar de disponibilidade para pagar de uma vez o produto interno bruto nacional (20.633 euros/QALY), a via 3 é a estratégia mais rentável, tanto do ponto de vista do sobrevivente de AVC como do ponto de vista do Serviço Nacional de Saúde. Os dados dos itinerários de reabilitação contribuem para uma política futura de organização e planeamento de um sistema de cuidados integrados adaptado a diferentes perfis de AVC.

POSTERS

P1 - PLANEAR O FUTURO, INOVANDO NO PRESENTE: ANÁLISE DA ABORDAGEM DA VIA VERDE DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NO SERVIÇO DE URGÊNCIA (2019-2023)

Altina Sandra Domingues¹, Arlindo Cruz¹, José Tiago Barros¹, João Correia¹, Liliana Silva^{1,2}, Nuno Araújo³

1-Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde Matosinhos, 2-CINTESIS – Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde, Porto, 3-Instituto Politécnico de Saúde do Norte – CESPU/ESSVA, Gandra

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é a principal causa de morbilidade e incapacidade a nível mundial, tendo forte impacto, quer nos sistemas de saúde quer nas vidas familiar e profissional do doente. Atualmente, existe um défice nos registos de monitorização sobre a Via Verde (VV) AVC, especialmente no contexto do Serviço de Urgência (SU), que é determinante na resposta compreensiva e efetiva da gestão do AVC agudo.

O nosso objetivo foi caracterizar a abordagem hospitalar, no contexto do SU, ao doente com AVC Agudo e ativação da VVAVC, identificando um padrão de desempenho e alicerçando uma proposta estratégica que crie valor acrescentado na eficácia e eficiência na gestão da resposta ao AVC, contribuindo para a qualidade dos Cuidados de Saúde.

Metodologia: Estudo transversal de análise processual retrospectiva qualitativa e quantitativa dos episódios de urgência de AVC, com ativação da VVAVC, admitidos no SU. Os doentes com quadros neurológicos agudos, não compatíveis com o diagnóstico diferencial de AVC foram excluídos das VVAVC ativadas.

Resultados: O número total de pessoas admitidas na VVAVC entre janeiro de 2019 e outubro de 2023 foi de 1102.

Os dados indicam uma diminuição no total de episódios de urgência de 2019 para 2020, seguida de um aumento em 2021, que se manteve até 2023. Paralelamente, a percentagem de VVAVC identificadas e validadas em relação ao total de episódios de urgência mostrou uma tendência de crescimento ao longo dos anos. A maioria dos doentes encontra-se na faixa etária dos 60 aos 89 anos e do sexo masculino, sendo admitidos principalmente durante o período vespertino.

O encaminhamento dos doentes pelo INEM manteve-se constante em todos os anos analisados. A prioridade laranja

(segundo a STM), prevaleceu com valores percentuais superiores 97,2%, indicando uma condição muito urgente e a admissão no hospitalar ocorreu predominantemente dentro de 2 a 3 horas após o início dos sintomas.

O AVC isquémico foi o diagnóstico mais identificado e a Trombólise o tratamento mais comum. Em simultâneo, houve um aumento na percentagem de doentes submetidos a Trombólise e Trombectomia no período analisado.

O número de casos de “Wake-up-Stroke” que realizaram Trombólise e/ou Trombectomia aumentou ao longo dos anos.

Conclusão: Os dados indicam progressos significativos na identificação e tratamento de AVCs mas também destacam a necessidade de monitorizar variações na capacidade do SU e na incidência de AVC, adaptando serviços e recursos.

A implementação de ferramentas digitais integradas no atendimento, na VVAVC permitirá a identificação de tendências, desvios e padrões e criação de bases de dados, com o intuito de melhorar o atendimento ao AVC através da tomada de decisões informadas. A articulação do modelo organizacional, com ferramentas digitais, pode ser determinante para a concretização do Plano Nacional de Saúde 2021-2030.

Agradecimentos: Fátima Pinho, Fernando Rosa, Sónia Tomás.

P2 – O PAPEL DO ECOCARDIOGRAMA NA DETEÇÃO DE FONTE CARDIOEMBÓLICA

Sara Bento¹, Vanessa Silva¹

1-Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) é a principal causa de mortalidade e morbilidade de todo o mundo. O AVC de origem cardioembólica ocorre em aproximadamente 15%-30% dos acidentes vasculares isquémicos e cerca de um quarto desses pacientes, têm mais do que uma fonte cardioembólica. O papel da imagem cardíaca - ecocardiograma transtorácico e o ecocardiograma transesofágico com ou sem recurso a contraste, são duas ferramentas bastante úteis para a pesquisa de fonte embólica.

Casos Clínicos: Os presentes casos clínicos pretendem demonstrar a importância do ecocardiograma transtorácico, sendo este um exame de primeira linha, de fácil acesso, de baixo custo e não invasivo. Expomos neste trabalho quatro casos clínicos, em que todos os doentes apresentavam diagnóstico prévio de AVC ou AIT e todos realizaram ecocardiograma transtorácico.

co no laboratório de ecocardiografia. Como achados ecocardiográficos detetados nestes doentes, destaca-se um defeito do septo interauricular, neste caso o *foramen ovale patente* (FOP), a existência de trombo apical no ventrículo esquerdo, presença de vegetações numa válvula nativa e a existência de placa de ateroma no arco aórtico e numa porção da aorta descendente. Todos os casos clínicos apresentados tiveram orientações terapêuticas diferentes. No primeiro caso, o achado encontrado foi um *foramen ovale patente*, identificado com recurso a contraste e posterior realização de ecocardiograma transesofágico. Este foi proposto para encerramento percutâneo de FOP com respetiva terapêutica médica adequada. No segundo caso apresentamos um doente com antecedentes de enfarte agudo do miocárdio com áreas de reduzida contratilidade, favorecendo o aparecimento de trombos nesta região. Este doente foi medicado corretamente com terapêutica apropriada para a causa. O caso com presença de vegetações na válvula nativa realizou posteriormente ecocardiograma transesofágico para melhor avaliação das dimensões das vegetações e foi-lhe administrado terapêutica médica adequada. O doente com placa de ateroma ulcerada realizou outras exames de imagem para melhor avaliação da lesão e posteriormente foi medicado com estatinas de alta potência e realizou ainda endarterectomia. De ressaltar que todos os casos realizaram ecocardiogramas transtorácicos seriados para continuação da avaliação das suas patologias.

Conclusão: Pretende-se com estes quatro casos demonstrar a relevância do ecocardiograma transtorácico na procura da causa da fonte cardioembólica e a sua importância para uma terapêutica adequada.

P3 – SINAL DE BIELCHOWSKY: UM ACHADO PATOGNOMÓNICO DE PARESIA DO 4º PAR

Sofia Perdigão¹, Rita Gamboa¹, Mariana Nunes¹, Cristiana Sousa², Fernando Salvador³

1-Interno de Formação específica do Serviço de Medicina Interna do CHTMAD, Unidade de Chaves, 2-Assistente Hospitalar do Serviço de Medicina Interna do CHTMAD, Unidade de Chaves, 3-Diretor do Serviço de Medicina Interna do CHTMAD

Introdução: O nervo troclear (IV par craniano) é responsável pela inervação do músculo oblíquo superior responsável pelo movimento inferior e intorção. O nervo troclear é o par craniano com maior trajeto intracraniano e por isso mais sujeito a lesões e é um nervo puramente motor. Entre as causas mais comuns de paresia deste par estão as causas traumáticas, seguida da doença microvascular. A apresentação clínica típica é hipertropia e excíclorção do olho afetado em posição primária do olhar que agrava com a inclinação da cabeça sobre o ombro homolateral. Consequentemente, desencadeia queixas de diplopia que pode ser vertical, diagonal ou torsional. Na tentativa de anular a diplopia, é adotada uma posição anormal da cabeça, mais frequentemente torcicolo com inclinação da cabeça sobre o ombro contralateral.

Caso Clínico: Mulher de 66 anos, autónoma e cognitivamente íntegra, sem antecedentes pessoais de relevo e sem medicação habitual. Recorre ao serviço de urgência (SU) por diplopia com 3 dias de evolução, binocular (presente com olhos abertos, corrigida com oclusão ocular de um dos olhos), agravada quando descia as escadas. No exame objetivo era possível observar torcicolo para a direita e discreto desvio externo para cima do olho. O exame neurológico sumário não apresentava alterações com exceção da diplopia, que corrigia com inclinação da cabeça para a direita e separa-se com inclinação para a esquerda,

também conhecido como sinal de Bielschowsky. Analiticamente não apresentava alterações de relevo e a angiografia por tomografia axial computadorizada. crânio e pescoço sem apresentava eventos sugestivos de isquemia aguda ou oclusões ou estenoses de grande vaso. A doente foi diagnosticada com paresia de 4º par craniano esquerdo. A doente teve alta antiagregada com aspirina e medicada com estatina de alta potência, indicação de oclusão ocular alternada e encaminhada para consulta externa de medicina interna estratificação e avaliação de risco cardiovasculares.

Conclusão: O nervo troclear é um dos pares cranianos com maior trajeto intracraniano, o que torna particular vulnerável a trauma, lesões compressivas e lesões isquémicas, que pode ocorrer desde o mesencéfalo até a sua emergência junto do nervo troclear, motivo pelo qual na presença de diplopia vertical binocular, em particular se concomitantemente verificada desvio externo e superior do olho, o Sinal de Bielschowsky é patognomónico e deve nos fazer pensar na paresia do troclear.

P4 – SÍNDROME DE WALLENBERG: A COMPLEXIDADE DO DIAGNÓSTICO

Clara Pinto, João Faia, Maria Beatriz Dias Vieira, Ana Sofia Martins, Dulcília Sá, Sandra Rodrigues, Ana Rita Barbosa, Susana Cavadas

Centro Hospitalar do Baixo Vouga / Hospital Infante D. Pedro, EPE

Introdução: A síndrome de Wallenberg, também chamada de síndrome medular lateral, resulta de uma lesão a nível do tronco cerebral, em que é afetada a artéria cerebelar postero-inferior. A clínica pode ser variada, podendo estar presente disfagia, ataxia, tonturas, ptose ipsilateral e hemihipostesia contralateral à lesão.

Caso Clínico: Homem de 54 anos recorreu ao serviço de urgência (SU) por tonturas com 2 dias de evolução e por quadro de cefaleia de predomínio esquerdo associada a sensação de dormência do membro superior direito com 8 horas de evolução. Sem outros sintomas associados. De antecedentes a destacar hipertensão arterial com mais de 20 anos de evolução, dislipidemia, obesidade e consumos alcoólicos no passado. Medicado em ambulatório com anti-hipertensor e ácido acetilsalicílico. À admissão hipertenso (TA 179/106 mmHg) e com hemihipostesia no membro superior direito. Sem outros défices. Estudo analítico sem alterações de relevo. Realizou TC-CE sem alterações. Durante a permanência no SU, com agravamento do quadro clínico, com desenvolvimento de ptose da pálpebra esquerda, dismetria na prova dedo-nariz à esquerda, disfagia, anisocoria, disfonía. Pontuava na escala de NIHSS 3. Realizou angio-TC em que se identificou estenose da artéria cerebelar pótero-inferior esquerda, sem indicação para terapêutica reperfusora, também sem evidência de placas ateromatosas carotídeas. Fez dose de carga de clopidogrel e iniciou estatina em alta dose. Admitida síndrome de Wallenberg, dada a clínica de disfagia, disfonía e síndrome de Horner. No internamento, realizou estudo complementar nomeadamente Holter de 24 horas sem alterações. Ecocardiograma transtorácico a revelar hipertensão pulmonar. Fez angio-ressonância magnética cerebral que identificou uma pequena lesão infra-centimétrica, sem resíduos hemáticos associados, que afetava a porção pótero-lateral esquerda do bolbo raquidiano, sendo compatível com pequena área de isquemia recente, concordante com a clínica. À data de alta, com recuperação quase total dos défices, mantinha ligeira disfagia, disfonía e hemihipostesia algica no hemicorpo direito (NIHSS 1).

Conclusão: Com este caso pretende-se alertar para a dificuldade do diagnóstico de um AVC da circulação posterior. A

variedade, pouca especificidade e início insidioso dos sintomas pode levar ao atraso no seu diagnóstico e, consequentemente, no seu tratamento. É fundamental a suspeita clínica para a orientação o mais precoce possível destes doentes.

P5 – AVCS QUE SIMULAM INFEÇÕES DO SNC

Francisco Javier Ros Forteza^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Guarda, E.P.E., 2-Departamento de Ciências Médicas, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior

Introdução: O diagnóstico diferencial entre o AVC isquémico agudo e a infeção do SNC pode ser difícil em algumas situações clínicas, sendo necessário recorrer às sequências de difusão por RM. São apresentados três casos que são um desafio para o clínico.

Casos Clínicos: O 1º caso, homem de 80 anos, previamente autónomo, com antecedentes de rino-sinusite crónica e sem fatores de risco vascular (FRV), que estava medicado com amoxicilina-ácido clavulâmico e azitromicina por pneumonia da comunidade. Recorreu ao serviço de urgência (SU) por crises focais no hemisfério esquerdo sendo controladas com fenitoína. A TC-CE foi normal, seguidamente fez punção lombar (PL) que revelou 11 células (7 PMN, 4 mononucleares), proteínas 55 mg/dL e glucose normal. Foi medicado empiricamente com meropenem em doses meníngeas e aciclovir com melhoria clínica. No dia seguinte a punção lombar já se revelou normal. O screening séptico foi negativo. A RM-CE confirmou um enfarte agudo no território da ACA direita e o EEG revelou um foco epileptogénico frontal direito. A investigação etiológica do AVC foi negativa. À data da alta o paciente foi medicado com antiagregante, estatina e antiepiléptico (Rankin 0). O 2º caso, homem de 69 anos, previamente autónomo com múltiplos FRV que recorreu ao SU por afasia global. A TC-CE foi normal. Às 72 h, iniciou febre e agitação psicomotora sem melhoria da afasia. Sem sinais meníngeos. A PL revelou 9 MN, proteínas 69,1 g/dL e glucose normal. Realizou tratamento com aciclovir y ampicilina. O screening séptico foi negativo. A RM-CE confirmou enfarte na zona de confluência do território da ACM/ACP esquerda. Na 2ª semana, estava comatoso, hipotenso (em shock). A TC abdominal foi compatível com isquemia intestinal extensa e o doente falece de forma iminente. O 3º caso, homem de 33 anos, sem FRV com cefaleia inaugural, de severa intensidade, na região occipital acompanhada de vômitos e alteração da fala com déficit motor direito de instalação súbita; a recuperação do déficit foi completa às 24h, sem sinais meníngeos. A TC-CE foi normal. Angio-TC revelou irregularidade da basilar e artéria vertebral direita. A PL mostrou 8 PMN e 1 MN, 60,6 g/dl proteínas e glucose normal. Iniciou ceftriaxona em doses meníngeas y aciclovir iv durante 14 dias. O screening séptico e auto-imune foram negativos. A RM-CE confirmou a presença de lesões isquémicas recentes cortico-subcorticales cerebelosas y occipital esquerda. Na 4ª semana a angiografia clássica unicamente revelou um falso aneurisma congénito. A eco-TE confirmou a presença de septo não aneurismático com presença de foramen oval patente (FOP) na manobra de Valsalva. O risco de embolismo paradoxal (RoPE score) foi de 9. O restante estudo cérebro-vascular foi negativo. O paciente foi hipocoagulado com apixabano e fez encerramento posterior do FOP, sem recorrências.

Conclusão: na literatura unicamente existem casos clínicos esporádicos de AVCs que simulam infeções do SNC cujo mecanismo patogénico é desconhecido. Nestes casos deveremos sempre excluir um AVC embólico de origem indeterminado (ESUS).

P6 – OMBRO DOLOROSO DO HEMIPLÉGICO: RELATO DE CASO CLÍNICO

Ana Vieira¹, João Capelo¹

1-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão

Introdução: O ombro doloroso do hemiplégico (ODH) é comum após o AVC. Este quadro implica dor, limitação nos programas de neuroreabilitação, nas AVD e subsequente resultado funcional. A prevenção e tratamento podem reduzir a frequência e intensidade da omalgia, melhorando o prognóstico funcional.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 65 anos, esquerdinha. AP: HTA; Dislipidemia e Neoplasia da mama esq.

A 22/06/2023 iniciou quadro de diminuição da força no hemisfério direito e recorreu ao SU do hospital de agudos. Internada com diagnóstico de AVC isquémico subcortical do hemisfério esquerdo - síndrome lacunar motor puro. NIHSS inicial de 1, com evolução para NIHSS 9. Alta clínica a 27/06/2023, não efectuada.

Internada em centro especializado em reabilitação a 14/09/2023, ao exame objectivo destacava-se: hemiparesia direita, com força muscular do membro superior grau 4, exceto grau 2 no punho e dedos; membro inferior com força muscular grau 4, exceto grau 2 tornozelo e pé. Marcha independente sem auxiliares, para curtas distâncias. Após 3 semanas, refere omalgia direita à mobilização ativa e passiva, com repercussão negativa no programa de reabilitação.

À reavaliação do ombro objetivou-se: limitações nas amplitudes articulares, rotação externa (RE) 10°, abdução 75°, características sugestivas de Capsulite Adesiva, uma das etiologias para o ODH.

Atendendo à hipótese diagnóstica, foram realizados bloqueio do nervo supraescapular direito, hidrodistensão da cápsula gleno-umeral e infiltração com cortico-anestésico intra-articular ecoguiados. Verificou-se melhoria parcial imediata da dor, e posteriormente resolução total da dor, com melhoria das amplitudes articulares (RE 10°->40°; abdução 75°->100°). Doente reavaliada 1 mês após o procedimento, sem recidiva das queixas prévias.

Conclusão: O primeiro objetivo clínico do ODH é a prevenção, o que inclui: posicionamentos adequados; reabilitação motora; uso de slings durante o treino de marcha, para evitar lesões por tração.

As opções de tratamento são variadas, considerando a etiologia multifatorial do ODH: acupuntura; dry needling de trigger-point; eletroestimulação; injeção de corticosteroide na articulação glenoumeral ou no espaço subacromial; injeção de plasma rico em plaquetas; injeção de toxina botulínica; bloqueio de nervos e tenotomia cirúrgica dos músculos peitoral maior, grande dorsal, redondo maior e subescapular.

Um ensaio clínico randomizado mostrou que o bloqueio do nervo supraescapular foi superior às injeções de placebo na redução da dor hemiplégica no ombro até 12 semanas após o tratamento.

Existem estudos limitados sobre o uso de injeção de corticosteroides no ODH. Estudos observacionais demonstraram uma redução significativa na dor após injeção glenoumeral ou subacromial, mas a redução da dor a longo prazo não foi verificada.

No caso clínico supramencionado, e atendendo à evidência clínica e opções de tratamento disponíveis no nosso centro, optou-se pela combinação das técnicas previamente referidas no caso, com o objetivo do controlo da dor a curto e médio prazo, objetivo que foi alcançado até à data.

P7 – DISCINÉSIA PÓS-AVC DO TÁLAMO

Maria Monteiro, Sandra Sousa, Fernando Pita
Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

Introdução: O AVC é uma das causas mais frequentes de perturbações do movimento secundárias. Contudo, as perturbações do movimento são manifestações raras no AVC agudo. Associam-se sobretudo a lesões isquémicas ou hemorrágicas que afetam os gânglios da base e o tálamo. Incluem um espectro vasto de apresentações, incluindo movimentos hiperkinéticos e hipocinéticos. Estes sintomas podem ter início agudo ou tardio, sendo as manifestações tardias, que decorrem de degeneração e alterações da plasticidade das vias com envolvimento dos gânglios da base e do tálamo, mais raras. As discinésias pós-AVC são mais frequentemente auto-limitadas, resolvendo espontaneamente entre seis a doze meses.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 64 anos, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial e diabetes *melitus* tipo 2, que recorre ao serviço de urgência por quadro com três dias de evolução de movimentos involuntários do membro superior esquerdo, que iniciaram de forma súbita. Negava outros sintomas nomeadamente alterações motoras ou sensitivas, queixas visuais de novo, disfagia ou desequilíbrio da marcha. Negava, também, alterações da consciência ou cefaleia. Referia mau controlo da diabetes com valores de glicémia superiores a 250 mg/dL. À admissão encontrava-se apirética, eupneica em ar ambiente, normocárdica e hipertensa com uma tensão arterial de 184-77 mmHg. Ao exame neurológico, a destacar apenas movimento coreoatetósico do membro superior esquerdo, que não agrava com oclusão ocular, parésia grau 4+ no membro superior esquerdo e ligeira ataxia do membro superior esquerdo condicionada pelo movimento hiperkinético, sem outras alterações. Colocadas as hipóteses diagnósticas de perturbação hiperkinética do membro superior esquerdo secundária a AVC isquémico dos gânglios da base ou tálamo do hemisfério direito *versus* estriatopatia diabética direita. Realizado TC-CE no SU que revelava apenas uma hipodensidade circunscrita no braço posterior da cápsula interna direita, sugestivo de enfarte lacunar de cronologia imprecisa. Posteriormente realizada RM-CE que revelou uma lesão isquémica talamo-capular posterior direita. Ao longo do internamento, observada melhoria progressiva dos sintomas neurológicos, nomeadamente do défice motor do membro superior esquerdo, bem como dos movimentos involuntários do mesmo membro.

Conclusão: As discinésias agudas podem ser o sintoma de apresentação aguda de um AVC, podendo a avaliação neurológica revelar a presença de défices neurológicos subtis subjacentes. Os estudos de neuroimagem são importantes para confirmar o diagnóstico de AVC e excluir a presença de outras lesões mimetizadoras de AVC, que terão implicações terapêuticas distintas.

P8 – ESTRATÉGIAS DE INTERVENÇÃO NA SÍNDROME DE WALLENBERG

Margarida Martins
Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução: O síndrome de Wallenberg, também chamado de síndrome da artéria cerebelosa pósterio inferior, é um distúrbio neurológico causado pelo enfarte do bulbo lateral após oclusão desta mesma artéria. Está associado a vários sintomas que resultam da lesão do segmento lateral da medula posterior ao núcleo olivar inferior.

Caso Clínico: Homem de 56 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por alterações de sensibilidade na hemiface direita. Na primeira avaliação apresentava-se hipertenso, com apagamento do sulco nasogeniano esquerdo, tonturas e desequilíbrio na marcha. Realizou TC-CE sem alterações, tendo alta para o domicílio. No dia seguinte regressou ao SU por quadro de tonturas, alterações da mímica facial, incapacidade marcha e mantinha as alterações anteriores. Após RM-CE assume-se lesão isquémica bulbar direita. 19 dias depois foi transferido para internamento de reabilitação. Na avaliação neurológica apresentava diplopia, hipostesia da hemiface direita e hipostesia térmico-álgica do hemicorpo esquerdo. Funcionalmente apresentava défice de coordenação nas provas dedo-nariz e calcanhar Joelho; equilíbrio estático eficaz em sedestação e dinâmico pouco eficaz. Equilíbrio não eficaz em posição ortostática com pontuação de 17 na escala de equilíbrio de Berg (EEB). Realizava marcha com ajuda de terceiros e caracterizada por aumento da base de sustentação, com diminuição dos limites médio-laterais, tendência para queda à direita, diminuição da fase oscilante no MIE e ausência de dissociação de cinturas.

Durante o internamento realizou fisioterapia bi-diária e hidroterapia 2x por semana. A intervenção da fisioterapia convencional baseou-se em exercícios de equilíbrio, de coordenação, de forma a combater os défices motores comumente associados ao AVC. Priorizou-se também o treino orientado para a tarefa e treino de marcha no exterior. Em paralelo foi realizado fisioterapia em meio aquático com os mesmos objetivos da fisioterapia convencional, mas usufruindo dos benefícios do meio, nomeadamente meio não estacionário, implicando a contínua ativação muscular e dos receptores somatossensoriais, a sustentação do corpo pela baixa densidade da água aumentando o tempo de reação para os reajustes posturais e a promoção do relaxamento pela temperatura. Todas as intervenções foram significativas e desafiantes, mantendo o utente envolvido e motivado no processo de reabilitação.

Após 10 semanas de intervenção o utente apresenta melhoria a nível motor e funcional significativa. Melhoria da sensibilidade térmica, equilíbrio estático e dinâmico eficaz em ambas as posições, com 52 pontos na EEB; 30STS de 26 (não realizado inicialmente por incapacidade do utente); capacidade para marcha e escadas apenas com supervisão e com melhoria da qualidade do movimento.

Conclusão: A síndrome de Wallenberg principalmente em idade jovem afeta severamente a atividade e participação do doente nas atividades de vida diária, diminuindo assim a sua funcionalidade e qualidade de vida. Este caso, pretende demonstrar a relevância do rápido diagnóstico diferencial, a importância da fisioterapia no pós AVC, mais evidentemente realçar as estratégias da fisioterapia e da hidroterapia como terapias que se complementam e oferecem um melhor prognóstico ao utente.

P9 – NISTAGMO POSICIONAL PAROXÍSTICO COMO SINAL CLÍNICO ISOLADO DE UM ENFARTE CEREBELOSO

Maria Carlos Pereira¹, Lénia Silva¹, Ângela Rego², Diogo Costa¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto, 2-Serviço de Otorrinolaringologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: Diferenciar se uma síndrome vestibular tem origem numa etiologia central ou periférica é um desafio frequente na prática clínica. Um nistagmo e as suas características

oferecem alguma da informação mais valiosa para essa distinção. O nistagmo posicional central paroxístico (NPCP) é um tipo raro de nistagmo que ocorre logo após a mudança da posição cefálica relativamente à gravidade, com duração <1 minuto e sem melhoria com as manobras de reposicionamento da vertigem posicional paroxística benigna (VPPB). Este é normalmente puramente vertical ou torsional, e é causado por disfunção das vias vestibulo-cerebelosas com uma integração anormal da informação dos sinais dos canais semicirculares.

Caso Clínico: Homem de 67 anos, hipertenso, admitido no Serviço de Urgência por cefaleia holocraniana de instalação progressiva com 2 dias de evolução, à qual se associaram tonturas desencadeadas pelos movimentos cefálicos, náuseas, vômitos e oscilopsias com 1 dia de evolução. O doente foi inicialmente avaliado por Otorrinolaringologia, sendo objetivado nistagmo *upbeat* na manobra de Dix-Hallpike direita. Na suspeita de vertigem paroxística posicional benigna (VPPB) do canal semicircular posterior, foi realizada a manobra de reposicionamento de Epley, sem melhoria. Pela refratariedade após o reposicionamento, foi pedida observação por Neurologia. Ao exame neurológico o doente não apresentava nistagmo na posição primária ou com a versão do olhar em sedestação, mas quando assumia o decúbito surgia de imediato nistagmo *upbeat* na posição primária do olhar com duração de alguns segundos e resolução espontânea, que era também evidente na supraversion. Era ainda visível discreto nistagmo esquerdo na levoversão que desaparecia nas restantes posições do olhar. O restante exame neurológico não apresentava alterações, inclusive dismetria apendicular ou alterações da marcha. Dada instalação e duração da vertigem, presença de cefaleia e ausência de melhoria com as manobras, considerou-se a possibilidade de um NPCP - pela idade, factores de risco e ausência de história conhecida de enxaqueca, favoreceu-se o diagnóstico diferencial de enfarte em território vertebrobasilar em desfavor de episódio de enxaqueca vestibular. A TC cerebral mostrou um enfarte subagudo em território da artéria cerebelosa pósterio-inferior esquerda, com efeito de massa a desviar o vérmis cerebeloso. A angio-TC mostrou ausência de preenchimento do segmento V3 da artéria vertebral esquerda e irregularidades dos restantes segmentos extracranianos desta artéria e o eletrocardiograma encontrava-se em ritmo sinusal. Assumimos como etiologia mais provável a aterosclerótica e o doente iniciou ácido acetilsalicílico e estatina como prevenção secundária. À alta, 3 dias depois, o doente encontrava-se assintomático e sem alterações ao exame neurológico.

Conclusão: A presença de um nistagmo vertical posicional puro, mesmo quando isolado, deve ser sempre um sinal de alarme na avaliação de um doente com síndrome vestibular agudo. O NPCP é uma entidade rara, mas que pode constituir o único sinal clínico de uma doença neurológica grave. Este caso ilustra a importância de uma avaliação neuro-otológica cuidadosa na avaliação da síndrome vestibular aguda, nomeadamente com o doente em diferentes posições, e reforçar o conhecimento das possíveis apresentações, mesmo que incomuns, de lesões vasculares da fossa posterior.

P10 – TRATAMENTO ENDOVASCULAR DE OCLUSÃO DE GRANDE VASO DA CIRCULAÇÃO POSTERIOR: QUEM BENEFICIA?

Sara Gomes¹, Leonor Francisco², Rita Coutinho³, Carla Morgado¹, Luís Rufo Costa², Carla Ferreira¹, José Nuno Alves¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 3-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Braga

Introdução: O benefício do tratamento endovascular de oclusão de grande vaso da circulação posterior ainda permanece incerto.

Vários estudos têm sido realizados no sentido de perceber o prognóstico deste tratamento *versus* tratamento médico, tendo sido avançados diversos factores preditores, nomeadamente NIHSS à admissão, tempo até ao início do tratamento, volume do enfarte, mismatch core-penumbra, circulação colateral, técnica de trombectomia utilizada e etiologia da oclusão, por forma a se conseguir concluir quais os doentes que devem ser submetidos a este procedimento.

Caso Clínico: Homem de 78 anos, autónomo, com antecedentes pessoais de AVC isquémico em território da ACM direita, hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2 insulino-tratada, dislipidemia, estenose aórtica moderada e doença renal crónica. Admitido como via verde de AVC, com hora de início desconhecida, no hospital da área de residência por quadro de hemiparesia esquerda grau 4 com face e dismetria na prova dedo-nariz à esquerda, pontuando 3 na escala de NIHSS. O estudo de imagem revelou oclusão em tandem: segmento P1 da ACP direita e segmento V3 da artéria vertebral direita, pelo que foi transferido para o Hospital de Braga para realização de tratamento endovascular.

Realizou trombectomia com mTICI 3 em P1, não se abordando a oclusão da vertebral. Após o procedimento, apresentou agravamento do estado clínico com desvio do olhar para a direita, paresia facial central esquerda, disartria severa e hemiplegia esquerda. A TC excluiu complicações hemorrágicas, mas a angio-TC mostrou alteração do local da oclusão da vertebral (V4). Realizou RM-CE que mostrava múltiplas lesões a nível da ponte, cerebelo e hipocampo. Optou-se por não reintervir, tendo realizado antiagregação endovenosa.

Durante o internamento teve flutuação dos défices com repetição do estudo de imagem que demonstrava múltiplos enfartes em território posterior bilaterais, tendo-se assumido como etiologia doença aterosclerótica e optado por melhor tratamento médico com dupla antiagregação.

À data de transferência para o hospital da área de residência, com hemiextinção sensitiva esquerda, quadrantanópsia superior esquerda, disfagia para líquidos e hemiparesia esquerda grau 4 com face.

Durante o tempo de internamento nesse hospital teve evolução favorável com a realização de fisioterapia e terapia da fala, mantendo apenas disfagia para líquidos à data de alta.

Conclusão: A abordagem terapêutica de oclusões na circulação posterior continua a ser alvo de debate, sobretudo em doentes com NIHSS baixo.

Dado que inicialmente o doente apresentava NIHSS de 3 e oclusão de P1, decidiu-se não abordar a doença ateromatosa da vertebral. Esta decisão pode ter levado à recorrência de lesões isquémicas, mas, e apesar da flutuação dos défices ao longo da fase aguda, a evolução acabou por ser favorável.

P11 – A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL NA HEMORRAGIA INTRAPARENQUIMATOSA

Catarina Guedes Vaz¹, Francisco Almeida², Carlos Andrade¹, Diogo Pereira¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A hemorragia intracerebral engloba um vasto conjunto de entidades clínicas, decorrendo predominantemen-

te de doença de pequenos vasos (arteriopatia hipertensiva e angiopatia amilóide cerebral (AAC)), enquanto as restantes, macrovasculares (malformações arteriovenosas, trombose venosa) detêm outras implicações terapêuticas.

Caso Clínico: Mulher de 75 anos, autónoma, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial e dislipidemia, admitida no Serviço de Urgência após ter sido encontrada por terceiros, com alteração do discurso e movimentos involuntários da hemiface direita. Sem história de cefaleias, sintomas visuais ou outros défices focais. À admissão, apresentava-se vigil, com afasia global e clonias ininterruptas braquiiofaciais direitas; estava apirética, com perfil tensional 224/114 mmHg. Perante a apresentação clínica congruente com estado de mal focal motor direito, foi instituído diazepam endovenoso com cessação de crises epiléticas. O estudo neuroimagem documentou hemorragia aguda na região frontal inferior cortico-subcortical esquerda e sinais de doença de pequenos vasos (extensa leucoencefalopatia isquémica e lacunas isquémicas estriato-capsulares). Sem evidência de malformações vasculares. Iniciadas medidas de controlo tensional rigoroso. Do restante estudo contrastado, documentadas irregularidades em segmentos das artérias cerebrais anteriores e médias, assim como ausência de preenchimento do seio sigmóide esquerdo, embora sem imagens sugestivas de trombose de veia cortical e dúvidas quanto à temporalidade do trombo. Estudo analítico, incluindo coagulação, sem alterações de relevo. À reavaliação precoce, com afasia motora e hemiparesia direita grau 4/5 com recuperação gradual dos défices. Perante incerteza diagnóstica e respectivas implicações de estratégia terapêutica adicional, foi realizada RM-CE na fase aguda com evidência de hemorragia hiperaguda frontal supra-silviana esquerda e sinais de trombose recente do seio transverso esquerdo. Não se documentaram outras hemorragias, nomeadamente superficiais, evocativas de diagnóstico etiológico alternativo. Apesar da distância entre a hemorragia e o seio transverso, a drenagem venosa da área lesional decorre através da veia de Labbé que, por sua vez, drena para o seio trombosado, assim e na ausência de causas concorrentes, foi assumida hemorragia intraparenquimatosa no contexto de trombose venosa cerebral. Iniciada hipocoagulação em dose terapêutica faseada, instituída *full dose* após controlo imagiológico sem aumento do componente hemorrágico. A doente permaneceu assintomática.

Conclusão: A trombose venosa cerebral constitui uma manifestação rara de hemorragia intraparenquimatosa, o seu reconhecimento atempado e abordagem terapêutica dirigida tem implicações prognósticas. O caso clínico supracitado demonstra o impacto da RM-CE na fase aguda, permitindo estabelecer um nexo de causalidade, com esclarecimento da temporalidade do trombo e exclusão de causas concorrentes, particularmente AAC, dando segurança ao clínico na estratégia terapêutica a adoptar.

P12 – VASCULOPATIA INDUZIDA POR RADIAÇÃO: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Ângelo Fonseca^{1,2}, Jorge Machado^{1,2}, Ana Beatriz Ferreira^{1,3}, Sandra Moreira^{1,2}, Diogo Fitas^{1,2}, Sofia Tavares^{1,3}, Sofia Silva^{1,3}, Cristina Duque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal, 2-Unidade de AVC, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal, 3-Serviço de Medicina, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal

Introdução: O uso de radioterapia (RT) representa uma ferramenta importante no tratamento de tumores cerebrais. No entanto, o seu uso está relacionado com diversos efeitos secundários que podem ser graves, entre eles as complicações

vasculares tardias que incluem AVC (tanto hemorrágico como isquémico), síndrome de moyamoya e malformações vasculares. Fisiopatologicamente, caracteriza-se pela lesão das células endoteliais induzida por radiação com fibrose, aumento da espessura endotelial, inflamação crónica, aterosclerose, estenoses intracranianas e microhemorragias, podendo manifestar-se vários anos depois da exposição. Apesar de todos os vasos poderem ser afetados, as artérias de pequeno calibre e os capilares são particularmente sensíveis. Estima-se que a incidência é de 12-21% aos 20 anos pós-exposição. O diagnóstico é clínico e suportado por achados imagiológicos como a presença de lesões isquémicas lacunares em territórios menos frequente afetados e microhemorragias. Apesar da evidência limitada, o tratamento consiste na antiagregação e, em caso de estenoses hemodinamicamente significativas, revascularização com stent.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 53 anos, previamente autónoma e cognitivamente íntegra, com dislipidemia, hábitos tabágicos (25 UMA) e antecedentes pessoais de meduloblastoma cerebeloso diagnosticado em 2010 submetida a ressecção tumoral seguida de quimioterapia (vincristina e, posteriormente, cisplatina + lomustina) e RT (irradiado todo o neuroeixo com dose total de 36 Gy e dose adicional de 20 Gy no leito tumoral). Como antecedentes apresentava também episódios paroxísticos de alteração da fala interpretados como epilepsia (em 2022) e, em Julho 2023, trombose venosa do seio sagital com extensão à veia jugular, de etiologia indeterminada após estudo extenso e tratada com hipocoagulação (DOAC, que suspendeu dois meses depois por iniciativa própria). É admitida no Serviço de Urgência em dezembro de 2023 por instalação súbita, no dia anterior, de hemiparesia esquerda e disartria (pontuava 11 na escala de NIHSS). Na TC não foi detetada lesão vascular aguda e na angio-TC não apresentava oclusão de grande vaso ou estenoses de grande vaso, pelo que não foi submetida a tratamento de fase aguda com trombólise ou trombectomia. Foi completado estudo com ressonância magnética (RM) que revelou lesão isquémica aguda protuberancial direita, lacunas isquémicas protuberanciais, núcleo-capsulares, talâmicas bilaterais e microhemorragias hemisféricas bilaterais. O restante estudo serológico e analítico (incluindo ANA, anticorpos anti-PR3, -MPO e anti-SAAF) não demonstraram alterações. Perante os achados na RM (que não estavam presentes nas RM prévias à realização de RT) levantaram a suspeita de vasculopatia pós-RT. Por este motivo foi iniciado tratamento profilático com mono-antiagregação plaquetária (aspirina 100 mg) e estatina de alta dose (rosuvastatina 20 mg).

Conclusão: A presença de microhemorragias bi-hemisféricas, eventos vasculares de repetição (com trombose de seio venoso, lesão isquémica e evidência de lacunas isquémicas) em doente jovem, sem fatores de risco vasculares que justifiquem completamente estes episódios e estudo etiológico analítico negativo, sugerem, no contexto de tratamento prévio com radioterapia, vasculopatia induzida por radiação. Trata-se de uma consequência rara deste tratamento e de difícil gestão terapêutica, exigindo um equilíbrio entre risco trombótico e hemorrágico.

P13 – MIMETIZADORES DE HEMORRAGIA CEREBRAL: DESAFIOS EM DOENTES SUBMETIDOS A PROCEDIMENTOS CARDÍACOS

Filipa Assis Jacinto¹, Maria João Lima¹, Axel Ferreira¹, Sandra Moreira¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos – Hospital Pedro Hispano

Introdução: O AVC isquémico é uma complicação rara de cateterismo cardíaco. As complicações hemorrágicas são, contudo,

mais frequentes, dada a administração de agentes hipocoagulantes durante estes procedimentos. Em situações de interrupção da barreira hematoencefálica, como acontece no AVC agudo, pode haver extravasamento do contraste para o espaço subaracnoide, o que pode mimetizar hemorragia na TC cerebral.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino de 78 anos, com múltiplos fatores de risco vascular e doença renal crónica, recorreu ao serviço de urgência por dor torácica retrosternal com uma semana de evolução. O estudo cardíaco inicial revelou inversão da onda T nas derivações V4-V6, com áreas de hipocinésia nas paredes inferiores e posteriores, e elevação das tropoinas em cinética ascendente. O quadro foi interpretado como síndrome coronária aguda, tendo realizado dose de carga de AAS e revascularização por cateterismo cardíaco, que decorreu sem intercorrências.

Uma hora após realização de cateterismo cardíaco, foi notada assimetria facial e alteração de linguagem, pelo que foi ativada via verde AVC. Ao exame neurológico, apresentava lentificação psicomotora, afasia transcortical motora, neglect esquerdo, parésia facial central esquerda e queda ligeira do membro superior esquerdo na prova de Barré, pontuando 6 na escala NIHSS. Realizou TC e angio-TC cerebral e dos troncos supra-aórticos sem evidência de lesão vascular aguda nem oclusão de grande ou médio vaso.

Por estar em janela para trombólise, foi revertida hipocoagulação com administração de protamina e iniciado tratamento com alteplase, completado tardiamente por manutenção de aPTT prolongado com necessidade de dose adicional de protamina.

Na TC cerebral de controlo às 24 horas pós-trombólise, foram documentadas áreas hiperdensas dispersas extra-axiais bihemisféricas levantando a suspeita de hemorragias subaracnoide e subdural. Dada indicação para manter dupla anti-agregação devido ao elevado risco trombótico após implantação de stent cardíaco, optou-se por realização de RM cerebral de modo a esclarecer a etiologia dos achados e excluir contraindicação para manutenção desta terapêutica.

A RM cerebral mostrou alterações compatíveis com pequenas lesões vasculares isquémicas recentes bilaterais (parietais bilaterais, occipital interna esquerda e hipocampal esquerda), sem documentação de complicações hemorrágicas. Atendendo à evolução clínica favorável (ausência de défices neurológicos), ao volume de contraste realizado num intervalo inferior a 24 horas em doente com doença renal crónica e aos achados imagiológicos, foi colocada como hipótese mais provável tratar-se de evento isquémico agudo pós cateterismo cardíaco associado a extravasamento de contraste a mimetizar complicação hemorrágica.

Conclusão: Este caso pretende alertar para a possibilidade de achados sugestivos de componente hemorrágico em TC cerebral após cateterismo cardíaco ou outro procedimento que utilize contraste iodado poderem corresponder a extravasamento de contraste. Nestes casos deve haver um alto índice de suspeita clínica, pois só o uso de RM cerebral pode evitar atrasos na introdução de terapêutica anti-trombótica adequada.

P14 – ABORDAGEM ÀS DISSECÇÕES CERVICAIS: UMA REVISÃO RETROSPECTIVA DE UMA CAUSA RARA DE AVC

Jorge M. Ferreira Machado¹, Cristina Duque¹, Raquel Rocha¹, Luís M. Ribeiro¹

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano

Introdução: As dissecções arteriais, embora raras, são uma das principais causas de AVC em jovens. A evidência científica

atual ainda não estabeleceu qual a melhor estratégia de prevenção secundária nestes doentes.

O nosso objetivo foi caracterizar doentes com dissecção cervical; identificar fatores que influenciem a escolha de prevenção secundária e os resultados aos 3 meses.

Metodologia: Estudo coorte retrospectivo das dissecções cervicais internadas no nosso hospital entre janeiro de 2017 e novembro de 2023. Utilizamos análise descritiva e estudo comparativo univariado com testes t, qui-quadrado e ANOVA quando aplicáveis.

Resultados: 35 doentes foram incluídos na nossa análise, 21 (60%) do sexo masculino e 14 (40%) do sexo feminino. A média de idades foi de 54,63±14,49 anos. Clinicamente, 68,6% dos doentes apresentaram-se com cefaleia, 31,4% com síndrome de Horner e 20% com história de trauma. As dissecções carótídeas representaram 68,6% da amostra e as vertebrais 31,4%. Não existiam diferenças significativas nos fatores de risco vasculares entre os tipos de dissecção. Os doentes com dissecção carótídea apresentavam significativamente mais achados clássicos no angio-TC (“bico de lápis” e “duplo lúmen”) do que os doentes com dissecção vertebral (23 vs 8, $p=0,046$) assim como um NIHSS mais alto à admissão (7,96±8,3 vs 1,36±1,86; $p<0,001$) e à data de alta (4,73±7,48 vs 0,91±1,58; $p=0,031$), contudo não houve diferenças significativas no mRankin após 3 meses. Os 3 doentes que realizaram trombólise apresentavam dissecção carótídea. Os doentes com oclusão de grande vaso apresentavam NIHSS à admissão significativamente mais alto (8,71±8,49 vs 1,64±2,59; $p<0,001$) assim como à data de alta (5,58±7,77 vs 0,57±1,16; $p=0,006$) do que os doentes sem oclusão. A maioria dos doentes ($n=3$ de 5) que iniciou hipocoagulação apresentava diagnóstico prévio de FA, contudo não houve diferenças significativas na escolha do esquema de prevenção secundária consoante os antecedentes, a idade, o mRankin prévio ou o tratamento de fase aguda. Apenas um doente teve recorrência de AVC no mesmo território. 6 (22,2%) doentes apresentavam um mRankin aos 3 meses ≥ 3 contudo, comparativamente, não foram diferentes dos doentes com mRankin <3 na idade, nos fatores de risco, no NIHSS inicial ou à data de alta, no tratamento de fase aguda ou no esquema de prevenção secundária.

Conclusão: As dissecções carótídeas foram identificadas mais rapidamente devido a sinais imagiológicos mais distintos, embora apresentem uma maior gravidade clínica em comparação com as dissecções vertebrais. Os pacientes com oclusão de grande vaso tiveram resultados mais desfavoráveis, sendo que outros estudos demonstraram a eficácia da trombectomia nestes casos. Embora os estudos randomizados não tenham demonstrado diferenças significativas entre anticoagulação e antiagregação na recorrência de eventos, observamos uma tendência para a escolha de antiagregação como método de prevenção secundária, possivelmente devido ao menor risco hemorrágico associado. A principal razão que levou à escolha de anticoagulação foi o diagnóstico concomitante de FA. No futuro mais estudos são necessários para compreender de que forma o esquema de prevenção secundária pode ser personalizada para cada doente.

P15 – ANGIOPATIA PÓS-PARTO: TRÊS CASOS CLÍNICOS E REVISÃO DA LITERATURA SOBRE SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL NO PUERPÉRIO

Rita Coutinho¹, João Saraiva¹, Mariana Santos¹, Leonor Francisco², Sara Gomes³, Ângelo Carneiro¹

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

Introdução: A síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) representa um estado de neurotoxicidade que resulta em manifestações clínicas, mais comumente encefalopatia, crises epilépticas, alteração do estado de consciência, cefaleias, alterações visuais e/ou sinais focais, e neurorradiológicas, predominantemente áreas de edema vasogénico cortico-subcorticais bilaterais em regiões da circulação posterior, reversíveis na generalidade dos casos. A gravidez e o pós-parto são estados descritos como associados à ocorrência de PRES.

No presente trabalho são apresentados três casos clínicos de PRES em puérperas em contexto de eclâmpsia pós-parto tardia. Paralelamente, é feita uma revisão da literatura a contemplar a ocorrência de PRES associada ao puerpério.

Casos Clínicos: Mulher de 31 anos, puérpera, sem antecedentes de relevo ou intercorrências durante a gravidez e o parto (cesariana eletiva), recorreu ao SU no sexto dia pós-parto por cefaleias e quatro episódios de crises tónico-clónicas generalizadas (CTCG) sem recuperação pós ictal, com necessidade de entubação. Fez tomografia computadorizada (TC) crânio-encefálica (CE) que demonstrou hipodensidades cortico-subcorticais em topografia parietal posterior paramediana direita alta e hemisférica cerebelosa direita. Na angio-TC observaram-se pequenas irregularidades focais nos contornos das artérias cerebrais médias e posteriores. A ressonância magnética (RM) CE demonstrou predominantemente lesões edematosas bilaterais cortico-subcorticais parietais e corticais/justacorticais occipitais. Durante o internamento, sem alterações ao exame neurológico (EN) ou intercorrências, com alta clínica ao nono dia. TC-CE e angio-TC de controlo aos seis meses com evolução imagiológica favorável, com resolução lesional e das irregularidades luminais/estenoses focais.

Mulher de 38 anos, puérpera, com diabetes gestacional, sem intercorrências durante o parto (cesariana eletiva), ainda internada, teve duas CTCG com alteração do estado de consciência no quarto dia pós-parto. Previamente apresentou cefaleias persistentes que foram interpretadas em contexto de hipotensão do líquido por punção da dura devido a raquianestesia, que terão sido tratadas. Ao EN, sem resposta verbal, não cumpria ordens, sem resposta à ameaça visual e sem movimento do membro superior esquerdo. Fez TC-CE sem alterações de relevo. A RM-CE demonstrou lesões multifocais cortico-subcorticais parieto-occipitais bilaterais e temporal direita, sem alterações da morfologia ou do calibre vasculares pelo estudo de angio-RM. Durante o internamento não houve intercorrências e apresentou resolução dos sintomas ao terceiro dia. À data de reavaliação na consulta de Neurologia, assintomática e sem novos défices neurológicos.

Mulher de 19 anos, puérpera, consumidora regular de heroína, com diabetes gestacional, parto por cesariana por estado fetal não tranquilizador, ainda internada, teve três CTCG ao terceiro dia pós-parto. Faz TC-CE que não revelou alterações de relevo. No estudo por RM identificaram-se lesões cortico-subcorticais multifocais bilaterais com edema vasogénico fronto-parieto-occipitais, bem como nos hemisférios cerebelosos. Sem alterações ao EN ou intercorrências durante o internamento, com alta clínica ao sexto dia. RM-CE de controlo aos dois meses com evolução imagiológica favorável, com resolução lesional completa.

Conclusão: O reconhecimento da síndrome e a orientação terapêutica adequada dos doentes podem reverter o quadro clínico e os achados neurorradiológicos. A PRES é uma síndrome incomum, mas potencialmente devastadora se não for reconhecida e tratada corretamente.

P16 – ENFARTE MEDULAR APÓS MANIPULAÇÃO ENDOVASCULAR DE ARTÉRIA VERTEBRAL

Leonor Francisco¹, Sara Gomes², Rita Coutinho³, José Nuno Alves², José Cruz Araújo²

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: O enfarte medular é uma entidade rara quando comparado com os eventos isquémicos cerebrais. Em parte, isto acontece porque ao eixo de irrigação da medula, composto por uma artéria espinhal anterior e duas artérias espinhais posteriores, associam-se redes anastomóticas e a contribuição de outras artérias, em particular as radiculares. Os mecanismos patogénicos podem ter causa espontânea ou iatrogénica, englobando disseção de vaso (vertebral, subclávia ou aórtica), embolismo (cardioembólico, aterotrombótico), vasculites, estados de hipercoagulabilidade, hipotensão severa e malformações vasculares.

Caso Clínico: Mulher, 75 anos, antecedentes de hipertensão arterial, diabetes *mellitus* tipo 2, dislipidemia, hipotireoidismo e história de paraganglioma juglotimpânico esquerdo. Foi internada para realização eletiva de embolização do paraganglioma. Na fase diagnóstica do procedimento, enquanto se efetuava o estudo angiográfico da artéria vertebral esquerda para avaliar a sua contribuição para a vascularização do tumor, constatou-se oclusão do seu segmento V4, logo após a emergência da artéria cerebelosa posteroinferior. Efetuou-se trombectomia mecânica que resultou na remoção do trombo e repermeabilização da artéria vertebral. Por persistência de trombo oclusivo na PICA foi efetuada tentativa de aspiração e posteriormente administração de rTPA intra-arterial, com recanalização parcial da oclusão mais distal. Durante a intervenção não ocorreram episódios de instabilidade hemodinâmica e não se registaram outras intercorrências. No final, a doente apresentava-se em mutismo e com tetraparésia flácida. A TC-CE pós-procedimento foi normal; a angio-TC demonstrou oclusão da PICA esquerda. Foi, então, realizada RM cerebral que revelou lesão cerebelosa posteroinferior esquerda com restrição na difusão. Posteriormente, por persistência da tetraparésia, realizou-se RM da coluna cervical, que mostrou lesão intramedular desde C6 a C7, preferencialmente envolvendo a substância cinzenta central, com restrição na difusão e hipersinal em T2/STIR. A investigação cardíaca e analítica excluiu arritmia ou estado protrombótico. A doente foi antiagregada com aspirina e medicada com enoxaparina profilática. Durante a permanência na unidade de AVC e na enfermaria manteve-se normotensa e não se registaram intercorrências relevantes. Assistiu-se a evolução neurológica favorável, apresentando-se à data de alta com tetraparésia grau 4 (MRC) globalmente simétrica e de tónus diminuído, hemiataxia ligeira esquerda, marcha possível com apoio unilateral.

Conclusão: Neste caso, a complicação isquémica medular não seria a mais previsível como causa dos sintomas neurológicos. Destaca-se a importância de reconhecer a artéria vertebral como vaso de irrigação de dois órgãos nobres (cérebro e medula), com a peculiaridade do fluxo sanguíneo para cada um destes órgãos ocorrer em sentidos opostos.

Assume-se provável mecanismo embólico através da origem da artéria espinhal anterior ou em alternativa de artéria radicular, também ramo da artéria vertebral.

A RM é o método de eleição no diagnóstico de lesões isquémicas ao nível medular, embora possa ser normal na fase hiperaguda. Desta forma, a alta suspeição clínica de enfarte medular é fundamental, uma vez que poderiam ser tomadas

mais precocemente medidas terapêuticas diferentes para tratamento desta complicação.

P17 – CONTRIBUTO DO ENFERMEIRO DE REABILITAÇÃO NO DOENTE COM AVC COM NECESSIDADES PALIATIVAS: REVISÃO DA LITERATURA

Mónica Ferreira¹, Luis Fernandes², Carla Gonçalves³, Patrícia Coelho⁴

1-Serviço de Medicina do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, 2-Unidade AVC do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho, 3-Unidade AVC do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, 4 Escola Superior de Enfermagem do Porto

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é um acontecimento que pode produzir incapacidade, conduzir à morte e deixar uma variabilidade de sequelas mentais, físicas, familiares e sociais que se manifestam de forma diferente de pessoa para pessoa. Decorrentes do AVC surgem alterações a nível cognitivo, da funcionalidade com impacto na autonomia e qualidade de vida dos doentes, podendo gerar sofrimento. A abordagem dos cuidados paliativos possibilita uma resposta eficaz na prevenção e alívio do sofrimento, através da definição de um plano de cuidados individualizado e centrado nas necessidades, articulando com as intervenções do enfermeiro de reabilitação para obter o maior potencial possível de recuperação e manutenção do mesmo.

Identificar o contributo do Enfermeiro de Reabilitação no doente com AVC com necessidades paliativas.

Métodos: Revisão da literatura norteada pela questão "Qual o contributo do enfermeiro de reabilitação no doente com AVC com necessidades paliativas?" Como critérios de seleção, foram considerados artigos disponíveis em texto integral, revistos por pares e no idioma de português e inglês. Foram excluídos artigos sem relevância para o tema. A pesquisa foi realizada na plataforma EBSCO, nas bases de dados CINAHL e MEDLINE com os descritores DeCS/MeSH resultando na equação booleana "(rehabilitation or therapy or intervention) AND stroke patients AND palliative care needs AND (nurse or nurses or nursing) NOT (children or adolescents or youth or child or teenager)". A seleção dos artigos foi realizada segundo o fluxograma PRISMA, por dois revisores de forma independente.

Resultados: Da pesquisa resultaram um total de 6 artigos. Da análise emergiu que a ação dos enfermeiros de reabilitação contribui, mediante uma abordagem paliativa, para ajudar o doente e família no processo de transição e adaptação às novas condições, ao restabelecimento do equilíbrio físico, emocional, espiritual e social através da minimização das incapacidades, no controlo de sintomas, na redução do sofrimento pelo impacto das sequelas causadas pelo AVC, na reintegração familiar e social, na melhoria da função e autonomia, no autocuidado, na promoção da independência e, nas medidas de conforto.

Outro contributo relevante são os ensinamentos ao doente e família, na utilização das ajudas técnicas, na realização dos posicionamentos, na regularização do padrão de sono e na realização das tarefas de vida diárias, diminuindo o impacto dos fatores de perturbação emocional, pelo impacto de viver após um AVC.

Conclusão: A enfermagem de reabilitação dirigida às necessidades paliativas dos doentes com AVC, permite desenvolver medidas de suporte que visam atenuar a dependência, a nível da mobilidade e do autocuidado através do recurso a estratégias que contribuem para a manutenção e, se possível, promoção da máxima independência. O enfermeiro de reabilitação participa ativamente e contribui na reabilitação destes doentes, mobilizando estratégias para superar as necessidades dos doentes,

através de uma comunicação assertiva, de apoio emocional, na gestão dos sintomas, na melhoria da funcional e, em cuidados de conforto. Contudo, dado o reduzido número de artigos encontrados, propõe-se a realização de mais estudos que permitam reconhecer o contributo do enfermeiro de reabilitação, dirigido ao doente com AVC, com necessidades paliativas.

P18 – BARREIRAS E EMOÇÕES VIVENCIADAS PELOS ENFERMEIROS NA COMUNICAÇÃO COM A PESSOA COM AFASIA

Catarina Ramos¹, Joana Pacheco¹, Ana Fontes Botelho¹, Adelaide Dias¹, Sandra Martins¹, Maria de Jesus Torres¹

1-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Portugal

Introdução: Afasia é uma perda total/parcial das competências linguísticas, decorrente de lesões cefálicas, nem sempre associada a alterações cognitivas. As *guidelines* preconizam o ensino de estratégias comunicativas e relações terapêuticas eficazes aos profissionais de saúde.

A partilha de informações e o poder de decisão do utente com afasia pode interferir na relação terapêutica, podendo conduzir a erros de diagnóstico e tratamento, colocando em causa o progresso do programa de reabilitação.

O nosso objetivo foi conhecer as principais barreiras e necessidades dos enfermeiros na comunicação com a pessoa com afasia e identificar as emoções vivenciadas pelos enfermeiros durante o processo comunicativo, contribuindo para a melhoria de cuidados.

Metodologia: Revisão integrativa da literatura, sobre a pergunta "Quais as dificuldades sentidas pelos enfermeiros na comunicação com a pessoa com afasia?". Foram utilizadas as bases: CINAHL Complete e Medline Complete. A frase booleana utilizada foi: ("Aphasia or "Afasia") AND ("Stroke" OR "AVC") AND ("Struggles" OR "Difficulties" OR "Dificuldades") AND ("Healthcare professionals" OR "Profissionais de saúde"). Os artigos incluídos são de texto integral, língua portuguesa e inglesa, com um espaço temporal de 10 anos.

Resultados: Foram revistos cinco artigos e uma dissertação de mestrado; cinco na língua inglesa e um em português.

Os fatores potencializadores de competências comunicativas eficazes parecem ser a idade, as habilitações literárias e a experiência profissional.

As principais barreiras identificadas são a falta de tempo e a sobrecarga de tarefas associadas à prestação de cuidados, bem como a escassez de formação sobre as estratégias de comunicação com utentes afásicos.

As dificuldades são a emissão da informação, nomeadamente o tipo de questões e os temas de conversação, assim como a confirmação da aquisição do conteúdo transmitido ao utente.

A presença de familiares/pessoas significativas pode ser uma oportunidade e também um desafio, quando estes assumem o controlo e respondem a todas as perguntas.

Identificaram-se sentimentos de frustração, sensação de incompetência, culpabilização e preocupação com o utente.

As principais barreiras à comunicação são: influências organizacionais e ambientais; função e papel dos enfermeiros, existência de apoios na comunicação e identificação de estratégias adequadas e gestão de sentimentos.

Conclusão: As pessoas afásicas apresentam poucas oportunidades para desenvolver a conversação, entrando num padrão de pergunta fechada e resposta simples. A condição física e psicológica do utente influencia a utilização de estratégias e a

troca de informações prolongada, que muitas vezes está também associada ao estado de consciência do utente.

Os enfermeiros manifestam o desejo de melhoria através da formação, maior apoio de outras profissões e aprendizagem de métodos de comunicação eficazes.

É necessário estudar as dificuldades, observar padrões de comunicação e procurar soluções eficazes para auxiliar a relação enfermeiro-pessoa com afasia.

P19 – O PAPEL DA MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO NO AVC AGUDO GRAVE COM NECESSIDADE DE CUIDADOS NEUROCRÍTICOS

Rui Peres¹, Ricardo Nunes¹, Filipa Ramalho¹, Patrícia Teixeira¹, João Micaelo¹, Filomena Baptista¹, Madalena Graça¹, Anabela Alves¹, David Patinha¹, André Carvalho², Catarina Matos¹

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E., 2-Departamento de Saúde Mental do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, E.P.E.

Introdução: O AVC hemorrágico pode decorrer com complicações que carecem de cuidados neurocríticos. Em paralelo com as terapêuticas de suporte de órgão, a reabilitação multidisciplinar do doente crítico é fundamental na abordagem precoce e tratamento dos problemas funcionais decorrentes. A Medicina Física e de Reabilitação (MFR) em hospital de agudos é essencial para maximizar os resultados hospitalares e a qualidade de vida do sobrevivente.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, autónomo, dextro, jardineiro, a residir com companheira e 3 filhos menores. História pessoal de HTA. Foi internado em Neurologia por AVC hemorrágico supratentorial talâmico direito de provável etiologia hipertensiva, transferido de unidade de Neurocríticos de centro hospitalar central, após derivação ventricular externa. Evoluiu com estado de mal não convulsivo por ventriculite, sendo transferido às 24h para o Serviço de Medicina Intensiva (SMI). Necessitou de suporte ventilatório prolongado, terapêutica anticonvulsivante múltipla, controlo tensional complexo e antibioterapia prolongada. Foi iniciado programa de reabilitação, cumpridas as condições de segurança. Apresentava lentificação psico-motora, disgnosia e inatenção à esquerda, disfagia neurogênea com necessidade de sonda naso-gástrica (SNG), traqueostomia e tosse ineficaz, fraqueza muscular adquirida em UCI e hemiparésia esquerda atáxica, hemihipostesia postural grave, equilíbrio em sedestação não eficaz, dependência total na mobilidade e nas AVD. Implementaram-se estratégias de estimulação cognitiva. Conseguiram-se autonomização ventilatória e tosse eficaz. Foi recuperada comunicação com válvula fonatória. Inicialmente colocada PEG, prosseguiu reeducação de deglutição em paralelo com descanulação. Houve ganho progressivo de força muscular dos membros esquerdos, mantendo no entanto, à saída do SMI, incoordenação MSE e função manual esquerda pobre. Adquiriu equilíbrio em sedestação eficaz, com reeducação do controlo postural, ortostatismo assistido e reeducação da marcha com andarilho de alto suporte. Ainda no SMI, iniciou treino de AVD.

Regressou à Neurologia ao fim de 11 semanas no SMI, onde manteve programa multidisciplinar. Foi referenciado desde logo a Centro de Reabilitação (CR). Na enfermaria prosseguiu intervenção de Terapia da Fala, recuperando fonação e deglutição eficazes. Melhorou o controlo seletivo do membro inferior esquerdo e recuperou marcha em terrenos regulares. Pelos défices cognitivos, mantinha supervisão nas AVD. Teve alta para domicílio prosseguindo reabilitação em ambulatório hospitalar, a aguardar vaga no CR. A avaliação Neuropsicológica documentava um

declínio cognitivo ligeiro de predomínio disexecutivo com ligeira diminuição das praxias construtivas e da velocidade de processamento em tarefas de sustentação da atenção-focada, a par de um quociente mnésico global normal-reduzido. Em Terapia Ocupacional prosseguiu estimulação cognitiva e reeducação funcional do membro superior e otimização do desempenho nas AVD., com progressão favorável. Em Fisioterapia recuperou marcha em terrenos irregulares, uso de escadas e endurance. Quando chamado para o CR, já não cumpria critérios de internamento, terminando o programa de reabilitação no ambulatório hospitalar. Aos 8 meses em consulta de MFR, aferiu-se boa re-integração familiar, social e profissional.

Conclusão: A reabilitação em hospital de agudos adquire um papel fundamental na gestão e tratamento do doente com AVC agudo grave, já que, decorrendo em paralelo com os restantes cuidados médicos agudos, proporciona a optimização da recuperação funcional durante o período subagudo, de maior neuroplasticidade.

P22 – PROPOSTA DE UM PROGRAMA DE EXERCÍCIO PARA MELHORAR A FADIGA APÓS AVC EM FASE SUBAGUDA

Cátia Ferreira¹, Sílvia Queirós^{1,2}, André Barreira¹, Ana Campolargo¹, Joaquim Alvarelhão², Ana Rita Pinheiro³

1-Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho (CHVNGE), Vila Nova de Gaia, 2-Escola Superior de Saúde (ESSUA), Universidade de Aveiro, Aveiro, 3-Instituto de Biomedicina (iBiMED) e Escola Superior de Saúde (ESSUA), Universidade de Aveiro, Aveiro

Introdução: Na perspetiva dos sobreviventes de AVC, a fadiga após AVC parece muitas vezes ser desencadeada no momento do próprio AVC, persistindo a longo prazo, mesmo quando as sequelas sensoriomotoras são ligeiras. O nível inicial de fadiga parece ser um determinante importante do aumento da fadiga ao longo do tempo, pelo que intervir o mais rapidamente possível pode ser importante para evitar que a fadiga persista. O exercício, a reabilitação e um bom sono parecem reduzir a sensação de fadiga.

O presente trabalho pretende descrever uma proposta de programa de exercício, com o objetivo de melhorar a fadiga após o AVC em fase subaguda, em indivíduos com alterações sensoriomotoras ligeiras.

Metodologia: O programa destina-se a sobreviventes de AVC em fase subaguda que apresentam fadiga, que possuem capacidade para realizar marcha autónoma, não possuem alterações evidentes na ativação e controlo motor do lado afetado ou apresentam hemiparesia residual e/ou défices ligeiros de equilíbrio, sem alterações de tónus. Este programa é contraindicado a sobreviventes que apresentem contraindicações clínicas para a prática de exercício e não prevê a inclusão de sobreviventes com alterações cognitivas e de linguagem, que condicionem a realização do programa. O programa, é realizado bissemanalmente ao longo de 8 semanas, com uma duração de sessão de 60 minutos, que consiste em 5 minutos de aquecimento, 25 minutos de treino aeróbio, 25 minutos de treino de equilíbrio e coordenação motora e 5 minutos de arrefecimento. A intensidade do treino será monitorizada através da FC e da perceção de esforço, medida através da escala de Borg modificada. Os parâmetros vitais (TA, FC e SpO2) serão avaliados no início e no final de cada sessão. A monitorização dos efeitos do programa integra a versão portuguesa da Escala de Avaliação da Fadiga (FAS), para avaliação da fadiga, o teste dos 10 metros de marcha, para avaliação da aptidão física, a Escala de Equilíbrio de Berg e o *Timed Up and Go*, para avaliação do equilíbrio

e a versão portuguesa da *Patient Global Improvement Change Scale* (PGIC), para avaliar a percepção global de mudança e satisfação com o tratamento.

Resultados: Com a implementação do programa, espera-se uma diminuição da fadiga, a par de uma melhoria do equilíbrio e do desempenho da marcha. Espera-se ainda satisfação da parte dos sobreviventes, traduzindo uma boa aceitação do programa.

Conclusão: Um programa de exercício estruturado, com a intensidade, duração e frequência adequadas, é um aspeto essencial não só para a recuperação após AVC como para a gestão da saúde. Atualmente as orientações internacionais advogam que a intervenção após AVC deve iniciar-se o mais rapidamente possível. A prática de exercício está recomendada desde a fase aguda. A gestão da fadiga após AVC poderá integrar programas de exercício desde a fase subaguda, caso estes se revelem impactantes para os utentes, traduzindo-se numa diminuição da mesma, numa melhoria da aptidão física entre outros, com potencial consequente aumento da participação dos indivíduos.

P23 – EFEITO DA TERAPIA DE ESPELHO NA RECUPERAÇÃO DA FUNCIONALIDADE DO MEMBRO SUPERIOR EM INDIVÍDUOS COM AVC CRÔNICO: REVISÃO SISTEMÁTICA

Cláudia Patrocínio¹, Beatriz Fernandes¹, Ana Filipa Pires¹

1-A Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa esteve diretamente envolvida na elaboração desta revisão sistemática uma vez que a mesma foi desenvolvida como trabalho final (dissertação) do Mestrado em Fisioterapia – Especialização em Fisioterapia Neurológica, 2023.

Introdução: A terapia de espelho (TE) é usada para melhorar a função motora após o acidente vascular cerebral (AVC). A TE consiste em colocar um espelho medialmente, no plano sagital, entre os dois MS enquanto o indivíduo realiza movimento ativo com o membro superior (MS) não afetado e observa o seu reflexo no espelho, criando a ilusão de movimento do MS afetado.

O nosso objetivo foi rever e sintetizar a evidência sobre a terapia de espelho e sobre os seus efeitos na recuperação da funcionalidade do MS em indivíduos com AVC em fase crónica.

Métodos: Como critérios de inclusão da revisão sistemática a) estudos que incluam indivíduos com diagnóstico de AVC há, no mínimo, 6 meses, b) intervenção com TE no MS ou que a comparem com outras intervenções, c) artigos publicados até 2023, d) artigos publicados em língua inglesa ou portuguesa, e) estudos controlados randomizados; como critérios de exclusão a) estudos com animais; b) estudos que não forneçam descrição detalhada da intervenção; c) estudos que utilizem estimulação elétrica central serão excluídos. A pesquisa de literatura foi realizada nas plataformas PubMed, Web of Science e PEDro e a avaliação da qualidade metodológica dos estudos foi avaliada através da escala PEDro. 18 artigos cumpriram os critérios de inclusão e foram considerados elegíveis.

Resultados: A qualidade dos estudos incluídos varia entre 5 e 8, na escala PEDro. Um artigo comparou o treino de FM com TE vs sem TE e quatro artigos compararam a utilização da TE vs terapia convencional (TC), um estudo comparou a terapia de choque extracorpóreo com e sem espelho e um outro estudo comparou a utilização de estimulação elétrica funcional (EEF), TE e *biofeedback*, três estudos compararam a TE com *Mesh Glove* (MG) ou *Sham Therapy*, cinco artigos compararam a realização de exercícios bimanuais com e sem TE e três estudos compararam a TE com realidade virtual (RV) ou treino com robô (TR). A maioria dos estudos apresentou resultados superiores quando utilizada a TE em conjunto com as técnicas anteriores

comparativamente à utilização da TE sozinha. A avaliação das alterações na função e estrutura (parâmetro da CIF) foi realizada, em cada artigo, principalmente pela escala *Fugl Meyer Assessment - Upper Limb*, a atividade e participação (parâmetro da CIF) foram avaliadas por variadas escalas, em cada estudo. Os resultados positivos verificaram-se nestes parâmetros, de forma global.

Conclusão: A TE demonstrou ser mais eficaz em conjunto com outras técnicas do que estas utilizadas sozinhas, ainda que os resultados tenham sido modestos na grande maioria. Verifica-se, igualmente, uma melhoria mais significativa nos movimentos distais da mão afetada do que no restante MS. Não se verificam alterações significativas e consistentes no que respeita à sensibilidade do MS afetado.

P24 – ABORDAGEM DA TERAPIA OCUPACIONAL NA PESSOA COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM CONTEXTO DE UNIDADE CÉREBRO VASCULAR: A IMAGÉTICA MOTORA COMO ABORDAGEM COMPLEMENTAR

Alexandra Guimarães, Joana Simão

Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Hospital de São José

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) tem um impacto muito significativo na independência funcional e mais de 90% dos sobreviventes apresentam sequelas que condicionam o seu desempenho nas atividades de vida diária, sendo que a maioria dos indivíduos com AVC tem défices no membro superior. As sequelas dependem em grande parte da extensão e localização do AVC, como resultado da perda de circuitos neuronais ligados às funções sensoriais, motoras e cognitivas. A literatura atual refere efeitos positivos na recuperação do sobrevivente com AVC em fase aguda relacionados com a intervenção precoce da Terapia Ocupacional. Vários estudos clínicos indicam que o treino mental através da imagética motora (IM) parece ser eficaz quando associado à Terapia Ocupacional, na recuperação da função do membro superior. A capacidade única dos seres humanos de criar e manipular representações mentais, particularmente através da IM, tem suscitado um renovado interesse nos domínios da reabilitação. Nos últimos anos, os avanços na neuroimagem mostraram potencial da IM, especialmente na neuroreabilitação de pessoas que sofreram AVC.

O nosso objetivo foi analisar e atualizar os aspetos teóricos e práticos inerentes à intervenção da Terapia Ocupacional na fase aguda em pessoas com AVC e à utilização da imagética motora na reabilitação funcional do membro superior.

Metodologia: Realizou-se uma revisão das linhas orientadoras dos últimos 10 anos, sobre a intervenção do terapeuta ocupacional na pessoa com Acidente Vascular Cerebral, e uma revisão da literatura sobre a imagética motora como abordagem complementar à reabilitação neuromotora, após as 24h do ACV, e a sua aplicabilidade no contexto de Unidade Cérebro Vascular.

Resultados: os artigos analisados nesta revisão apontam para uma relação positiva entre os efeitos da intervenção da terapia ocupacional após 24h de AVC e do treino mental na recuperação funcional, nomeadamente do membro superior, sobretudo quando esta técnica é aplicada como à terapia ocupacional, reforçando a importância de introduzir o treino mental nos programas de reabilitação.

Conclusão: a intervenção precoce do terapeuta ocupacional parece trazer benefícios na recuperação neuromotora da pessoa que sofreu um AVC, nomeadamente na redução da incapacidade

cidade, promoção da autonomia funcional e redução do período de internamento. A imagética motora, pode ter relevância na reabilitação neuromotora pós-AVC, nomeadamente do membro superior. De salientar o facto de esta técnica poder ser uma ferramenta para facilitar a ativação de padrões neuronais semelhantes aos padrões responsáveis pela execução do movimento. E pela possibilidade de treinar estratégias para facilitar a reorganização das áreas corticais, promovendo a capacidade de recrutar neurónios ou redes neuronais que até à lesão não assumiam esse papel. A IM assume-se assim como uma estratégia terapêutica que parece promover a plasticidade neuronal. Contudo, é necessária mais investigação sobre a utilização da IM na reabilitação do membro superior pós-AVC, particularmente em estudos com amostras maiores e explorando melhor os aspetos relativos à duração e intensidade das intervenções.

P25- INÍCIO DA DUPLA ANTIAGREGAÇÃO NOS DOENTES AVC MINOR E AIT DE ALTO RISCO: UMA PRÁTICA AMPLAMENTE RECONHECIDA?

Ana Lúcia Oliveira, Patrícia Grilo, Tiago Jesus, Elisa Campos Costa
Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: O risco de recorrência de um evento vascular agudo é particularmente elevado nos primeiros três meses após um AVC isquémico *minor* ou um AIT de alto risco. A instituição precoce da dupla antiagregação com dose de carga de um dos fármacos e durante 21 dias mostrou reduzir a recorrência de eventos isquémicos nos primeiros 90 dias, sem aumento do risco hemorrágico nestes doentes. Reconhecer quem beneficia desta abordagem é particularmente importante de forma a evitar um desfecho menos favorável a longo prazo. O nosso objetivo foi caracterizar clinicamente os doentes com diagnóstico de AVC isquémico *minor* ou AIT de alto risco, assim como, identificar quais realizaram dupla antiagregação plaquetária de acordo com as recomendações científicas.

Metodologia: Estudo prospetivo observacional de coorte de doentes admitidos na Unidade de AVC entre 1 de janeiro e 31 de dezembro de 2022, com o diagnóstico de AVC isquémico *minor* (NIHSS ≤ 3) e AIT de alto risco (ABCD2 ≥ 4). Foi realizada caracterização demográfica, fatores de risco vascular, características de AVC e tratamento de recanalização aguda. Analisou-se, também, o *timing* de introdução da dupla antiagregação e respetivas doses.

Resultados: Foram incluídos 44 doentes, com idade mediana de 65 (amplitude: 43 a 91 anos) anos, 33 (75,0%) do sexo masculino, sendo os fatores de risco mais prevalentes nesta população: hipertensão arterial (65,9%), dislipidemia (70,5%), hábitos tabágicos ativos/passados (50,0%) e Diabetes mellitus (27,3%). Dos 44 doentes, 41 apresentaram como diagnóstico final AVC isquémico *minor* e três AIT de alto risco. A mediana da pontuação no NIHSS à admissão foi de 2. Clinicamente, 70,5% apresentaram quadros compatíveis com enfarte lacunar, 22,7% com enfarte da circulação posterior e 6,8% enfarte parcial da circulação anterior. Nenhum doente foi submetido a tratamento de revascularização de fase aguda. O início da dupla antiagregação foi realizado nas primeiras 24h em 17 doentes (38,6%), nos restantes, a dupla antiagregação foi iniciada após a observação por especialistas com maior conhecimento na área cerebrovascular. Apenas nove doentes (20,5%) realizaram dose de carga com clopidogrel 300 mg. Verificou-se que quatro doentes (9,1%) realizaram, como dose de carga, ácido acetilsalicílico numa dose de 500 mg.

Conclusão: De acordo com a AHA/ASA *guidelines* de 2021, a dupla antiagregação deve ser iniciada o mais precocemente após o evento vascular agudo, de preferência, nas primeiras 12h a 24h e continuada durante 21 dias. A primeira toma deve cumprir a dose de carga de um dos fármacos. Neste sentido, o cumprimento adequado das recomendações terapêuticas foi mais evidente quando a abordagem destes doentes foi realizada por especialistas com maior conhecimento na área cerebrovascular. Ainda assim, admite-se que, na prática clínica, o conhecimento e aplicação destas *guidelines* ainda é deficitária.

P26 – PREDITORES DE RECORRÊNCIA DE AVC ISQUÉMICO EM DOENTES TRATADOS COM FIBRINÓLISE NA REGIÃO DO ALGARVE

Teresa Abegão^{1,2,3}, Teresa Tomásia^{1,3}, Sofia Andraz³, Cláudia Fitas³, Catarina Frias¹, Tiago Branco², Carlos Candeias², Ana Marreiros², Maria Queirós Gonçalves², Hipólito Nzwalo^{1,2}, Ana Paula Fidalgo¹

1-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, 2-Aging and Cerebrovascular Research Group, Algarve Biomedical Research Institute, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: O AVC isquémico recorrente (AVCIr) é evitável e está associado a elevada morbimortalidade. O conhecimento dos fatores associados é fundamental para a definição dos indivíduos em risco e otimização da prevenção secundária. Apesar da sua importância, existem muito poucos estudos sobre o tema, nenhum realizado na nossa região.

O nosso objetivo foi identificar factores preditores de recorrência de AVC isquémico, em doentes tratados com fibrinólise.

Métodos: Estudo de caso-controlo, com inclusão de doentes AVCIr e respectivos controlos por pareamento temporal (rácio 1:2) provenientes de uma série consecutiva de doentes com AVC isquémico tratados com fibrinólise (n=556, 2006-2018). Analisados factores sociodemográficos (idade, sexo, rendimento de inserção, concelho), clínicos (Rankin modificado/mRS, factores de risco cerebrovasculares, comorbilidades) e processo de cuidados (consultas pós AVC, médico de família). A identificação de preditores foi feita por análise de regressão logística.

Resultados: Foram identificados 84 casos de AVCIr e selecionados 168 controlos. A média de idades foi de 69.8 anos (71.1 anos nos casos e 69.2 anos nos controlos). A inexistência de seguimento específico em consulta de AVC (odds ratio [OR]: 3,230; 1,588-6,573, $p=0,001$) e a dislipidemia não tratada (OR: 4,484; 2,226-9,031; $p=0,000$) emergiram como preditores de AVCIr. O seguimento regular em consultas de Medicina Geral e Familiar (OR: 0,532; 0,339-0,836; $p=0,006$) e um mRS ≤ 2 na alta (OR: 0,280; 0,138-0,568; $p=0,000$) reduziram a chance de ter AVCIr.

Conclusão: Factores relacionados com processo de cuidados, em concreto seguimento específico em consulta de AVC (identificação e tratamento das causas, controlo dos factores de risco cerebrovasculares) e seguimento regular nos cuidados de saúde primários (controlo dos factores de risco cerebrovasculares, prevenção secundária) tem um papel determinante na ocorrência do AVCIr. Este estudo reforça a necessidade de garantir o acesso regular ao seguimento pós-AVC de forma a reduzir a recorrência do mesmo.

P27 – PODERÁ A REVERSÃO DOS ANTICOAGULANTES ORAIS DIRETOS MUDAR O PANORAMA DOS AVC HEMORRÁGICOS?

Sandra Palma, Teresa Santana, Pedro Laranjo, Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os anticoagulantes orais diretos (DOAC) têm substituído os antagonistas da vitamina K em várias indicações, nomeadamente na prevenção de eventos cardioembólicos. Foi recentemente aprovado na Europa um antídoto dos antagonistas do fator X, que poderá ser usado na reversão da anticoagulação em situações hemorrágicas emergentes, como o AVC hemorrágico. O nosso objetivo foi identificar numa coorte retrospectiva de vida real, os fatores de risco associados a AVC hemorrágico, nomeadamente uso de anticoagulação, e sua repercussão sobre o prognóstico.

Metodologia: Foram identificados os AVC hemorrágicos admitidos pela Via Verde do AVC entre janeiro de 2020 e dezembro de 2022. Foi usada estatística descritiva e análise univariada e multivariada (SPSS® 29).

Resultados: Foram incluídos 155 doentes (53,5% homens), com idade mediana de 71 anos, dos quais 82,6% eram previamente independentes nas atividades da vida diária. À avaliação no serviço de urgência a maioria dos doentes apresentava um NIHSS entre 11 e 30 (mediana 18), com um tempo mediano de sintomas-porta de 1h52m. Como fatores de risco 75% tinham hipertensão arterial, 16% tinham hábitos alcoólicos moderados/altos, 14,2% estavam antigregados e 9% anticoagulados (7 com DOAC). A mortalidade aos 30 dias foi de 32,3% e 42,6% dos que tiveram alta encontravam-se dependentes de terceiros. Aos 12 meses apenas 21,3% dos doentes eram independentes. Verificou-se uma associação estatisticamente significativa entre aumento da mortalidade e idade, NIHSS à admissão, hábitos alcoólicos, volume do hematoma na TC inicial e uso de DOAC ($p < 0,05$). Na análise multivariada a relação entre uso de DOAC e mortalidade não permanece estatisticamente significativa, por forte associação entre uso de DOAC e volume de hematoma.

Conclusão: O AVC hemorrágico em doente sob terapêutica com DOAC foi infrequente na nossa coorte.

O pior prognóstico neste subgrupo de doentes foi mediado pelo maior volume do hematoma. Nos doentes atendidos na Via Verde do AVC, o reconhecimento precoce da entidade permitirá o uso de agentes reversores com potencial impacto benéfico sobre a extensão do hematoma e consequentemente melhorar o prognóstico nesta população.

P28 – ASSOCIAÇÃO ENTRE FUNÇÃO TIROIDEIA E PROGNÓSTICO FUNCIONAL EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO AGUDO

Inês Carmo e Pinto¹, Bárbara Alves Rodrigues¹, João Pedro Marto^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, 2-Centro Clínico Académico de Lisboa (CCAL), NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A relação entre a função tiroideia e o sistema cardiovascular é amplamente conhecida. Existem, contudo, resultados contraditórios sobre uma possível associação entre a função tiroideia e o prognóstico funcional de doentes após

AVC isquémico. Estudos prévios sugerem que a existência de um pré-condicionamento isquémico em doentes com hipotireoidismo subclínico possa conferir um efeito protetor nos doentes com AVC isquémico. O nosso objetivo foi analisar a associação entre o valor de TSH à admissão e o prognóstico funcional aos 3 meses, em doentes com AVC isquémico agudo submetidos a tratamento endovascular.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo, unicêntrico, de doentes consecutivos com AVC isquémico agudo submetidos a tratamento endovascular, entre Janeiro 2016 e Abril 2022. Excluímos doentes sem valor de TSH à admissão. Diagnóstico de hipotireoidismo subclínico considerado nos doentes com $TSH \geq 4,5 \text{ mU/L}$ e fT4 sem alterações. Gravidade do AVC à admissão avaliada pela escala NIHSS. Dependência funcional aos 3 meses definida como mRS 3-6 e superior a mRS prévio. Realizada regressão linear múltipla para estudo de associação entre TSH e NIHSS admissão. A associação entre TSH e dependência funcional aos 3 meses foi avaliada por regressão logística binária. Numa análise de subgrupo, avaliamos a associação entre TSH e dependência funcional aos 3 meses em doentes com recanalização bem-sucedida.

Resultados: Foram incluídos 418 doentes, 230 (55%) do sexo feminino, com idade média de $72 \pm 13,38$ anos. NIHSS médio à admissão de $16 \pm 6,15$. 221 (53%) dos doentes foram também tratados com trombólise endovenosa. 35 (8%) doentes apresentavam $TSH \geq 4,5 \text{ mU/L}$ à admissão. A associação entre TSH e NIHSS à admissão não se revelou estatisticamente significativa ($\beta_{TSH} = -0,082$, IC=95%, $p=0,110$) e os doentes com hipotireoidismo subclínico não apresentaram diferença significativa no valor de NIHSS à admissão ($\beta_{HipoT} = 0,018$, IC 95%, $p=0,726$). Não se documentou uma associação entre o valor de TSH à admissão e dependência funcional aos 3 meses após AVC (OR 0,936, IC 95% 0,833-1,052, $p=0,268$) nem entre a presença de hipotireoidismo subclínico e o grau de dependência funcional aos 3 meses após AVC (OR 1,205, IC 95% 0,545-2,667, $p=0,645$). No subgrupo de doentes com recanalização bem-sucedida, não se documentou uma associação entre TSH à admissão e dependência funcional aos 3 meses após AVC (OR 0,927, IC 95% 0,799-1,075, $p=0,317$).

Conclusão: Não identificámos qualquer associação entre a função tiroideia ou valores de TSH à admissão com a gravidade do AVC e prognóstico funcional aos 3 meses.

P29 – CARACTERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO COM EVENTOS CEREBROVASCULARES ISQUÉMICOS AGUDOS E SEUS FATORES DE RISCO

Inês da Costa¹, Juliana Chen Xu², Paula Salgado³, Vítor Tedim Cruz³

1-USF Eça de Queirós, ACeS Grande Porto IV - Póvoa de Varzim/Vila do Conde, 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Póvoa de Varzim/Vila do Conde, 3-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) é uma das principais causas de morte em Portugal. Não obstante, existem relativamente poucas casuísticas face à magnitude do problema. Como fatores de risco são convencionalmente apontados oito: fatores comportamentais (excesso de peso/obesidade, tabagismo, sedentarismo), história pessoal e/ou familiar de AVC e fatores biomédicos [hipertensão arterial (HTA), diabetes mellitus (DM), dislipidemia e fibrilhação auricular].

O nosso objetivo foi aracterizar uma população de doentes com eventos cerebrovasculares agudos isquémicos, no que diz respeito aos fatores de risco vascular identificados e respetivo

controle, com particular enfoque na DM.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo e descritivo baseado em dados de um serviço de neurologia de hospital distrital, relativos aos anos de 2019 e 2020, aprovado pela comissão de ética local. Foi efetuada análise estatística descritiva simples no Microsoft Office Excel®.

Resultados: Amostra de 300 doentes com diagnóstico de AVC isquémico ou Acidente Isquémico Transitório (AIT), a maioria (67,0%) com 65 ou mais anos de idade (média de 70 anos) e um predomínio do sexo masculino (57,3%). Verificou-se um predomínio do AVC isquémico (89%) versus AIT (11%). Quanto às comorbilidades, verificou-se uma maior prevalência da hipertensão arterial (76,3%), seguida da dislipidemia (69,3%), diabetes mellitus (DM) (32,3%), tabagismo (31,7%), arritmias (20%), obesidade (15,7%), excesso de peso (10,3%). Considerando os valores de hemoglobina glicosilada (HbA1c) na admissão, e aplicando os critérios definidos pela *American Diabetes Association*, verificou-se que: 30,7% dos doentes tinham pré-diabetes (pré-DM) e 32,3% DM tipo 2 (28,7% diagnóstico prévio e 3,7% diagnóstico inaugural). O valor médio de HbA1c na admissão foi de 5,6%, nos não diabéticos, e de 7,4% nos diabéticos. Ademais, nos diabéticos verificou-se uma prevalência considerável de mau controle glicémico à data do evento: 37,2%, considerando o alvo genérico recomendado.

Conclusão: Destaca-se a prevalência e o mau controle da DM, que constitui o terceiro fator de risco mais prevalente a seguir à HTA e à dislipidemia, tal como anteriormente descrito numa casuística de um hospital central em Portugal (2010). De referir ainda, a considerável prevalência de pré-DM, muito semelhante à da DM tipo 2, o que leva à reflexão sobre esta entidade. Questionamos se será um fenómeno emergente, subdiagnosticado, ou até ambos. Estes resultados reforçam a relevância prognóstica de um controlo adequado dos fatores de risco vascular e da manutenção dos alvos terapêuticos. Em suma, é fundamental continuar a investir na literacia em saúde e na realização de rastreios, para diagnóstico e intervenção precoces, nomeadamente da DM.

P30 – EFICÁCIA E SEGURANÇA DA DUPLA ANTIAGREGAÇÃO DURANTE 21 DIAS COMO PREVENÇÃO SECUNDÁRIA DO AVC NA VIDA REAL

Ana Lúcia Oliveira, Patrícia Grilo, Tiago Jesus, Elisa Campos Costa
Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: O risco de recorrência de um novo evento vascular agudo é considerável após um AVC isquémico não cardioembólico *minor* ou um AIT de alto risco. Nos últimos 10 anos, o uso da dupla antiagregação plaquetária com ácido acetilsalicílico e clopidogrel durante 21 dias mostrou ser uma estratégia eficaz na redução da recorrência de eventos vasculares isquémicos agudos, sem aumento do risco hemorrágico consequente nos 30 dias após o evento, tal como demonstrado nos estudos CHANCE e POINT.

O nosso objetivo foi avaliar a segurança e a incidência de eventos isquémicos ou hemorrágicos em doentes sob dupla antiagregação plaquetária (DAPT) durante 21 dias após o diagnóstico de AVC isquémico *minor* e AIT de alto risco.

Metodologia: Estudo prospectivo observacional de coorte de doentes admitidos na Unidade de AVC entre um de janeiro e 31 de dezembro de 2022. Selecionaram-se os doentes com o diagnóstico de AVC isquémico *minor* (NIHSS ≤ 3) e AIT de alto risco (ABCD2 ≥ 4). Para além de características demográficas e

clínicas, foram analisadas a ocorrência de transformação hemorrágica durante a fase aguda e de novos eventos isquémicos ou hemorrágicos do sistema nervoso cerebral (SNC) ou extra SNC aos 30, 90 e 365 dias após o evento inicial.

Resultados: Foram incluídos 44 doentes, com idade mediana de 65 (amplitude: 43 a 91 anos) anos, 33 (75,0%) do sexo masculino, sendo os fatores de risco mais prevalentes nesta população: hipertensão arterial (65,9%), dislipidemia (70,5%), hábitos tabágicos ativos/passados (50,0%) e diabetes mellitus (27,3%). A mediana da pontuação no NIHSS à admissão foi de 2. Clinicamente, 70,5% apresentaram quadros compatíveis com enfarte lacunar, 22,7% com enfarte da circulação posterior e 6,8% enfarte parcial da circulação anterior. Nenhum doente foi submetido a tratamento de revascularização de fase aguda.

Durante o internamento e nos primeiros 30 dias, não se verificou recorrência de eventos cerebrovasculares isquémicos ou a ocorrência de eventos cardíacos, nomeadamente, enfarte agudo do miocárdio. No que concerne a complicações hemorrágicas: durante o internamento, não foram reportadas transformações hemorrágicas das lesões isquémicas iniciais ou hemorragia de outro local.

Nos 30 primeiros dias, foram reportados eventos adversos em três doentes: um caso de hemorragia digestiva alta, um caso de hemorragia intracraniana e o último de hematúria. Não se observaram, aos 90 e aos 365 dias, novos reinternamentos por eventos isquémicos de novo ou hemorrágicos do SNC ou extra SNC.

Dos 44 doentes, aos 365 dias, registaram-se dois óbitos, um dos quais na sequência da hemorragia do SNC e o outro por intercorrências médicas não relacionadas com o AVC.

Conclusão: O uso de dupla antiagregação no AVC parece ser eficaz a prevenir a recorrência de novos eventos isquémicos nos doentes com o diagnóstico de AVC isquémico *minor* e AIT de alto risco. De acordo com a literatura, esta estratégia terapêutica é segura, sendo o seu benefício superior ao risco hemorrágico consequente nos 30 dias após o evento. Contudo, a decisão de iniciar dupla antiagregação deve ser ponderada e individualizada, uma vez que apesar de segura, a possibilidade de eventos hemorrágicos não é negligenciável.

P31 – ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL NO JOVEM: QUANDO O NOTCH3 NÃO É O ÚNICO CULPADO...

Patrícia Grilo, Ana Lúcia Oliveira, Tiago Jesus, Mafalda Moreira, Gil Nunes, Elisa Campos Costa
Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma causa conhecida de AVC no jovem que se manifesta geralmente por eventos -isquémicos lacunares, e, em muitos casos com enxaqueca sem aura e defeito cognitivo.

Caso Clínico: Mulher, 58 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia, obesidade, AVC isquémico aos 53 anos em topografia lenticulocapsular posterior e coroa radiária à direita por doença de pequenos vasos [identificada mutação em heterozigotia C677T do gene metilenotetrahydrofolato redutase (*MTHFR*)], hirsutismo e síndrome depressiva. Tem história familiar de AVC isquémico em idade jovem. Medicada com estatina e antiagregação simples. Sem cefaleia.

Aos 56 anos foi admitida no Serviço de Urgência por quadro, ao acordar, de assimetria facial e alteração da articulação verbal. Ao exame neurológico apresentava disartria moderada e apagamento sulco nasogeniano direito (NIHSS: 3). A TC-CE

não revelou lesão isquêmica ou hemorrágica aguda e a angio-TC excluiu estenoses ou oclusão de grande vaso. O ECG encontrava-se em ritmo sinusal e as análises sem alterações de relevo. Admitiu-se diagnóstico provável de AVC isquêmico *minor* do hemisfério esquerdo, tendo ficado internada para vigilância e investigação etiológica, sob dupla antiagregação plaquetária e estatina.

Do estudo realizado, destaca-se na RM-CE lesão isquêmica aguda na região superior do braço posterior da cápsula interna esquerda. Adicionalmente áreas extensas e confluentes de hipersinal em T2/FLAIR dispersas pela substância branca - leucoencefalopatia microangiopática crônica (Fazekas 3) assim como, múltiplas áreas focais de hipersinal T2, com tradução mista em FLAIR, em localização talâmica, cápsulo-estriada, pontica e hemisférica cerebelosa direita e presença de sequela de microhemorragia pontica esquerda.

Foi realizado extenso estudo analítico, com déficit ligeiro de ácido fólico. No Holter ECG 24h foi identificada taquicardia auricular e no ecocardiograma transtorácico dilatação auricular esquerda e hipertrofia ventricular esquerda. No estudo ultrassonográfico apresentava ligeira infiltração ateromatosa carotídea bilateral.

Teve alta sob dupla antiagregação por 21 dias, passando depois a antiagregação simples indefinidamente, assim como, estatina, ácido fólico e indicação para controlo estrito de fatores de risco. No exame neurológico apresentava paresia facial de tipo central direita e disartria ligeiras (NIHSS: 2).

Tendo em conta a extensa doença cerebrovascular e história pessoal e familiar de AVC em idade jovem, optou-se por realizar estudo genético de leucoencefalopatias hereditárias que revelou uma variante em heterozigotia no gene *NOTCH3*: c619C>T (p.(Ar 207Cys)), no exão 4. Estão descritas variantes patogénicas neste gene em doentes com diagnóstico de CADASIL.

Conclusão: Perante um doente com AVC isquémico com fatores de risco vascular mal controlados, devemos estar alerta para a história de eventos em idade jovem no próprio e/ou familiares, bem como achados em neuroimagem que façam ponderar etiologias adicionais, como causas genéticas. Nesta doente foram identificadas duas mutações associadas a maior risco de eventos cerebrovasculares: nos genes *NOTCH3* e *MTHFR*. Estes achados reforçam a necessidade de minimizar o impacto dos fatores de risco vasculares modificáveis. No caso do CADASIL permitem abordar precocemente manifestações clínicas conhecidas da doença, como seja iniciar treino cognitivo, e, referenciar o doente e familiares para o devido aconselhamento genético.

P32 – MONOPARÉSIA DO HIPOGLOSSO COMO APRESENTAÇÃO DE DISSEÇÕES CAROTÍDEAS BILATERAIS INDUZIDAS POR TOSSE

Pedro Almeida¹, Andrea Cabral¹, Ana Cristina Mota¹, André Araújo², Tiago Gregório¹, Ludovina Paredes³, Henrique Costa¹, Miguel Veloso¹, Mariana Rocha¹, Pedro Barros¹, Maria João Malaquias¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, 2-Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A disseção das artérias carótidas é um evento raro, com uma incidência de 2-3 casos/100000 habitantes por ano. Considerando apenas casos de disseção bilateral, a sua incidência é ainda menor. A apresentação clínica típica consiste numa cefaleia, geralmente ipsilateral ao local da disseção, associada a sintomas locais como a síndrome de Horner, e/ou eventos cerebrais isquémicos. Em 8% dos casos, pode haver

lesão de nervos cranianos baixos, mais comumente do nervo hipoglosso. O presente caso relata uma apresentação incomum de disseção carotídea sob a forma de monoparésia ipsilateral do hipoglosso, precedida por tosse.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 33 anos, com antecedentes de obesidade, sem antecedentes familiares de relevo. Recorreu ao serviço de urgência (SU) por noção de desvio da língua para a esquerda com aproximadamente 12h de evolução. Nos 10 dias precedentes à vinda à urgência, a doente tinha apresentado quadro de tosse seca persistente e 2 dias antes da admissão teve queixas de parestesias no andar inferior da hemiface esquerda com irradiação para o pavilhão auricular ipsilateral, que resolveram espontaneamente. Sem queixas de zumbidos, disфонia, disartria, disfagia ou cervicalgia. Sem história de trauma *major* ou manipulação cervical recente. Ao exame objetivo no SU apresentava apenas desvio esquerdo na protrusão da língua, sem outros défices focais. O estudo analítico inicial e a TC-CE não mostraram alterações. A angio-TC-CE revelou tortuosidade das artérias carótidas internas, com disseção ao nível do segmento cervical bilateralmente: à direita com trombo mural condicionando estenose luminal >70%; à esquerda com pseudoaneurisma adjacente ao óstio externo do canal do hipoglosso ipsilateral. Tendo em conta a presença de trombo mural, foi iniciada hipocoagulação e posteriormente foi internada para continuação do estudo. Da investigação adicional realizada: clinicamente sem estigmas de hiperlaxidez cutânea ou articular; o estudo analítico, incluindo autoimune e pesquisa de déficit de alfa1-antitripsina, foi negativo; a RM-CE confirmou ausência de lesão isquémica e a angio-RM corroborou os achados descritos na angio-TC; o eco-Doppler das artérias renais revelou irregularidades da parede da artéria renal direita, levantando a suspeita de displasia fibromuscular. Após estes resultados, e uma vez que se encontrava assintomática, a doente teve alta orientada para realização de angio-TC abdominal em contexto de ambulatório.

Conclusão: Embora se trate de uma apresentação rara, a disseção carotídea deve ser sempre considerada no diagnóstico diferencial de uma monoparésia do nervo hipoglosso. No presente caso, os achados imagiológicos mostram de forma clara a possível compressão do nervo no seu orifício de saída da base do crânio pelo pseudoaneurisma resultante da disseção carotídea. O correto diagnóstico destes quadros paucissintomáticos e tratamento atempado é de extrema importância para evitar complicações, nomeadamente eventos isquémicos. De referir ainda que as disseções podem ocorrer no contexto de trauma *minor*, como a tosse, embora condições predisponentes, como as doenças do tecido conjuntivo, devam também ser sempre investigadas

P33 – DESAFIOS NA IMPLEMENTAÇÃO DE UM PROGRAMA DE ENFERMAGEM DE REABILITAÇÃO

Susana Góis, Ana Filipa Valente, Ana Luísa Costa, Alexandra Madeira, Rosa Mendes

Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo

Introdução: As doenças cerebrais representam um dos principais problemas de saúde, pois envolvem custos elevados e induzem, normalmente a incapacidade transitória ou definitiva assim como sofrimento individual intenso. Dessas, relevamos o acidente vascular cerebral (AVC) A mortalidade no nosso concelho é de 14,3%, acima da média portuguesa em 4 pontos percentuais. Ao prestar cuidados num serviço de medicina, onde nos deparamos diariamente com pessoas que enfrentam as incapacidades decorrentes da patologia, sentimos necessi-

dade de adquirir competências na prestação de cuidados de Enfermagem de Reabilitação (ER) à pessoa/família com alteração neurológica não traumática.

Atendendo ao reconhecimento de que o acesso universal aos cuidados de saúde é um direito de todos, consideramos que devem ser concebidos e implementados programas de intervenção que permitam melhorar a saúde, bem-estar e qualidade de vida dos doentes, suas famílias e comunidade em geral. Neste sentido, a realização de programas de intervenção em reabilitação assume uma relevância crucial.

Na nossa realidade profissional são admitidas, com muita frequência, pessoas em situação de AVC. A inexistência de um programa de atuação perante a pessoa com AVC, levou-nos a refletir sobre a necessidade da existência de um programa de intervenção especializada em ER, de forma a uniformizar procedimentos, minimizar os riscos da avaliação empírica e aumentar os ganhos em saúde.

O nosso objetivo foi iniciar o programa de reabilitação o mais precocemente possível, ou seja, assim que a pessoa esteja hemodinamicamente estável. Para uma recuperação de sucesso, este deve ser um programa contínuo ao longo do tempo e deve existir cooperação e coordenação multidisciplinar entre todos os elementos da equipa de profissionais de saúde.

Metodologia: O crescente aumento de internamentos por patologia neurológica predominantemente o AVC, que conduz frequentemente a internamentos prolongados, dispendiosos, em doentes com múltiplas alterações e com necessidades de intervenção céleres, precisas e persistentes. Posto isto, sentimos necessidade de proporcionar aos doentes com comorbilidade neurológica um tratamento efetivo centrado no doente, com vista à otimização da sua máxima funcionalidade e autonomia.

O Plano de intervenção de EEER prevê a atuação em três fases distintas de acordo com a avaliação primária do doente no internamento. Seguiu-se o planeamento dos cuidados sustentado num programa de intervenção, que foi constituído por três fases: Fase 1 - exercícios deitado, Fase 2 - exercícios sentado e Fase 3 - exercícios em posição ortostática; tendo por base o programa habitual instituído no serviço para reabilitação de uma pessoa após AVC.

Associado a este esquema de exercícios e ao planeamento de base todos os doentes são avaliados à admissão através de impresso próprio, criado pelo serviço, nas primeiras 24h-48h. Em seguida é iniciado o programa de intervenção a adotar: Fase I, II ou III (de acordo com a avaliação). Às 72h os doentes são novamente avaliados, bem como no momento de alta. Existem três momentos de avaliação ao longo do programa que prevê adaptações de acordo com as alterações evidenciadas que não se encontrem previstas.

Resultados: A produção de indicadores de saúde capazes de traduzir o contributo dos cuidados de enfermagem especializados para a saúde das populações, constitui uma base estrutural para a melhoria contínua da qualidade do exercício profissional dos EEER, para a qualidade dos cuidados por estes prestados. Os dados de análise quantitativa irão surgir aos seis meses e a um ano de implementação de projeto. Com este projeto pretende-se alcançar indicadores de Resultado que se referem aos próprios objetivos dos cuidados, ilustrando as mudanças no estado de saúde, corrente ou futuro dos utilizadores, atribuível a cuidados prestados 17 anteriormente (taxa de eficácia na prevenção de complicações; modificações positivas no estado dos diagnósticos de enfermagem; taxas de ganhos (possíveis/esperados), sensíveis aos cuidados EER no domínio da Neurologia.

Conclusão: A implementação do um programa efetivo de enfermagem de reabilitação proporcionará aos nossos utentes a excelência dos cuidados prestados e a potencialização dos seus benefícios.

A Readaptação Funcional e a Reeducação Funcional são es-

senciais à adaptação eficaz do utente à sua condição com as limitações que possam persistir, bem como à melhoria da sua qualidade de vida e à sua reintegração e participação ativa na sociedade. No sentido da Readaptação Funcional, é importante o planeamento de intervenções que contribuam para a readaptação ao domicílio com os recursos existentes e de forma a maximizar as capacidades do utente. O envolvimento das pessoas significativas neste processo é essencial. No que respeita à Reeducação Funcional, devem ser identificadas as necessidades específicas da pessoa no sentido da realização das atividades de vida da forma mais autónoma possível. É necessário avaliar a situação individualmente e nos seus vários aspetos para poder planear com o utente quais as melhores estratégias a adotar para a concretização dos seus objetivos e para a continuidade dos cuidados de Enfermagem de Reabilitação.

Compromissos: Sem conflitos de interesses.

P35 – A INTERIORIDADE DO AVC: A IMPLEMENTAÇÃO DE UM PROGRAMA DE ENFERMAGEM DE REABILITAÇÃO- QUE REALIDADE?

Ana Filipa Valente, Ana Luísa Costa, Susana Góis, Alexandra Madeira, Rosa Mendes

Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo

Introdução: A nossa região acolhe uma população de cerca de 33 394 habitantes, verificando-se uma marcada tendência para uma população envelhecida, com fracos recursos socioeconómicos e com níveis de literacia muito baixos. De uma forma geral, a população não dispõe de recursos de saúde públicos e nem tão pouco de outras entidades sociais ou particulares que possam cobrir e/ou apoiar a saúde desta população. O princípio de uma saúde geral e universal prevista na Constituição da República Portuguesa fica defraudado nesta região. As doenças cerebrovasculares (AVC) continuaram a estar na origem do maior número de óbitos em 2020 (11 439), representando 9,2% da mortalidade (INE, 2021). A mortalidade no nosso concelho é de 14,3%, acima da média portuguesa em 4 pontos percentuais.

A nossa realidade atual, é a inexistência total de um serviço específico para este tipo de doentes, um número elevado de internamentos e a falta de um programa de intervenção especializada em Enfermagem de Reabilitação (ER), de forma a uniformizar procedimentos, minimizar os riscos da avaliação empírica e maximizar o potencial de reconstrução da autonomia, quer no sentido de recuperar o nível de independência prévio, ou adaptar a pessoa à sua nova condição de saúde e restituí-lo à comunidade tão cedo quanto possível.

Surge a necessidade de, com os recursos existentes, contribuir para a população em cuidados de saúde os mais diferenciados possíveis dentro de todas as consternações existentes. O nosso objetivo consiste na criação de uma unidade específica para doentes com AVC, inserida no nosso serviço de medicina e a implementação de um programa de ER implementado de modo progressivo e individualizado com vista a promover a autonomia/funcionalidade dos doentes do distrito.

Metodologia: Na nossa realidade profissional são admitidas, com muita frequência, pessoas com diagnóstico de AVC, sendo encaminhadas para os serviços de medicina, não existindo um serviço específico para estes doentes. A necessidade de gestão de camas e de recursos humanos escassos, nomeadamente de médicos e enfermeiros especializados, faz com que exista dificuldade em criar serviços específicos para doentes com AVC. A inexistência de um programa de atuação perante a pessoa com AVC, levou-nos a refletir sobre a necessidade da

existência de um programa de intervenção especializada em ER, de forma a uniformizar procedimentos, minimizar os riscos da avaliação empírica e aumentar os ganhos em saúde.

Pretendemos a criação de um serviço de internamento diferenciado em cuidados de saúde ao doente com afetação neurológica em fase aguda e subaguda, com critérios de admissão previamente definidos. Os doentes são submetidos à aplicação de um programa estruturado de enfermagem de reabilitação, com início a setembro de 2023. O programa de ER foi devidamente estruturado e enquadrado na equipa multidisciplinar, de modo a permitir a maior potencialização possível de todas as áreas de intervenção. Esta intervenção de Enfermeiros Especialistas em Enfermagem de reabilitação (EEER) integrada numa estrutura multidisciplinar, irá permitir ganhos em saúde para com os utentes/famílias, através da minimização de danos e maximização de autonomia/funcionalidade, assim como para as organizações de saúde mediante a redução da demora média de internamento.

Resultados: A produção de indicadores de saúde capazes de traduzir o contributo dos cuidados de enfermagem especializados para a saúde das populações, constitui uma base estrutural para a melhoria contínua da qualidade do exercício profissional dos EEER, para a qualidade dos cuidados por estes prestados. Os dados de análise quantitativa irão surgir aos seis meses e a um ano de implementação de projeto. Brevemente surgirão os dados preliminares da implementação do projeto, o que nos permitirá a reformulação ou reavaliação do mesmo.

Conclusão: Constatou-se durante o período decorrido, uma forte adesão dos utentes bem como uma percepção global de efetivação de resultados pela funcionalidade e autonomia observáveis na maioria dos doentes e reconhecido pelos pares.

As dificuldades na implementação deste projeto num hospital público são inúmeras e relacionam-se na sua maioria com difícil gestão de camas, a escassez de recursos humanos e a dificuldade na aquisição de materiais e equipamentos.

A implementação de um programa efetivo de ER proporcionará aos nossos utentes a excelência dos cuidados prestados e a potencialização dos seus benefícios.

Compromissos: Sem conflitos de interesses.

P36 – RISCO DE QUEDA EM DOENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL CRÓNICO NUM PROGRAMA DE FISIOTERAPIA AQUÁTICA NA COMUNIDADE: SERIE DE CASOS

Andreia Cristóvão^{1,3}, Anabela Correia^{2,3}, Pedro Rebelo³
1-GesLoures, Lisboa, Portugal, 2-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal, 3-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto Politécnico de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: Aproximadamente 80% dos sobreviventes de AVC apresentam défices de equilíbrio e até 58% apresentam risco de queda no primeiro ano após AVC. As quedas podem levar a vários problemas como fraturas, medo de voltar a cair, depressão e privação social, reduzindo a qualidade de vida dos sobreviventes. Face a esta problemática são necessários meios de reabilitação adequados e acessíveis. Uma das intervenções que tem sido utilizada para o tratamento destas sequelas é a fisioterapia aquática. No que diz respeito a este tipo de tratamento, a evidência tem demonstrado achados mistos, com variação considerável entre estudos, de técnicas terapêuticas, cronicidade do AVC e duração dos programas estudados.

O nosso objetivo foi identificar os efeitos de um plano de fisioterapia aquática, na comunidade, em grupo, no risco de queda, em doentes com AVC crónico.

Métodos: Análise de uma série de casos de 3 sobreviventes de AVC crónico que apresentam risco de queda (tempo de instalação de 21 a 41 meses). A amostra foi recolhida por conveniência com os seguintes critérios de inclusão: (1) AVC ter ocorrido há mais de seis meses; (2) Realizar 10m de marcha, de forma independente. Foram excluídos da amostra aqueles que: (1) apresentem contraindicação à prática de atividade em meio aquático; (2) incontinência de esfínteres; (3) ter sofrido um AVC prévio e ter outras doenças neurológicas; (4) comprometimento cognitivo grave ou moderado; (5) não ter risco de queda. Foram utilizados os seguintes instrumentos de avaliação: EEB, TUG e Escala de Confiança no Equilíbrio Específica para a Atividade (ECEE). O programa teve a duração de 8 semanas, com a frequência de 2x por semana, com a duração de 45 minutos por sessão.

Resultados: Os participantes obtiveram diminuições que variam entre 14 e 36 segundos no TUG. Contrariamente foi observado um aumento na EEB, valores entre (10 a 16 pontos) e da ECEE (3,13 e 6,88%). Todos melhoraram o equilíbrio. Foram obtidos resultados clinicamente significativos no TUG e na EEB, revelando uma diminuição significativa do risco de queda. Os resultados obtidos pela ECEE mostram-nos que os participantes mantêm o medo de cair. Realçar ainda que, facto de a intervenções ter sido realizada em grupo teve um impacto positivo, criando um ambiente motivacional e uma sensação de maior bem-estar.

Conclusão: Todos os participantes melhoraram o seu estado clínico tendo aumentado o equilíbrio e diminuído o risco de queda. O reduzido número de casos fragiliza a validade externa dos resultados obtidos não permitindo dar uma nova perspetiva ao problema descrito. Apesar disso, os resultados positivos deste trabalho justificam a utilização deste programa num projeto futuro. Ainda, este é um estudo realizado na comunidade e em grupo, sendo por isso vantajoso no que diz respeito à redução dos custos, inclusivo e que promove a componente social.

P37 – CARACTERÍSTICAS PSICOSSOCIAIS DO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: UM ESTUDO QUALITATIVO SOBRE O LUTO DOS SOBREVIVENTES

Ana Luísa Oliveira da Rocha Pacheco¹, Miguel Marques da Gama Barbosa²

1/2-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: Os sobreviventes de Acidente Vascular Cerebral (AVC) experienciam limitações de capacidades físicas e/ou cognitivas, gerando vários tipos de perdas que requerem um processo de luto. O nosso objetivo foi descrever as perdas vividas por sobreviventes de AVC decorrentes das limitações de capacidade física e/ou cognitiva resultantes do AVC; a percepção e experiência dessas perdas; a adaptação às perdas nos primeiros três meses após a alta hospitalar, descrevendo o seu processo de luto.

Métodos: Foi realizado um estudo qualitativo, descritivo, através da realização de entrevistas semiestruturadas a seis sobreviventes de AVC, explorando a percepção sobre a existência de perdas resultantes do AVC; o impacto dessas perdas nas suas vidas; os sentimentos predominantes associados às perdas; o impacto das perdas sobre a identidade; os sintomas desenvolvidos resultantes das perdas; e as fontes de apoio no processo de adaptação. Os participantes foram identificados no internamento hospitalar e entrevistados três meses após a alta hospitalar. As entrevistas foram analisadas através do método de Análise Temática.

Resultados: A perda primária experienciada foi a perda de autonomia, a qual levou a perdas secundárias, tais como a necessidade de venda da sua casa, perda de trabalho e isolamento social. No estudo destaca-se o predomínio de sentimentos negativos nos participantes, o significativo impacto na sua identidade e o foco na recuperação. Nenhum participante demonstrou aceitar a perda de autonomia ou as perdas secundárias como permanentes nos primeiros três meses após o AVC. Neste processo, a família desempenhou o maior papel de apoio psicossocial aos sobreviventes. Os profissionais de saúde estiveram sobretudo focados nos aspetos físicos da doença.

Conclusão: A descrição do processo de luto presente neste estudo mostra uma dificuldade dos sobreviventes em transitar para manifestações de luto integrado, o que levou a um predomínio de descrições negativas sobre os três meses após a alta hospitalar. Os sobreviventes de AVC apresentam dificuldade na aceitação da perda de autonomia pela expectativa de recuperação, pelo que o papel da reabilitação é apontado pelos resultados deste estudo como fundamental para estabelecer objetivos realistas e permitir a aceitação das perdas. Os resultados enfatizam ainda o papel potencial dos restantes profissionais de saúde no apoio à integração destas perdas e na diminuição dos problemas associados. O facto do estudo ser realizado três meses após a alta constitui uma limitação, pelo que se considera importante explorar o luto destes sobreviventes com um maior espaçamento temporal. Outros estudos sobre o tema são escassos, contudo mostram também a vivência do pós-AVC como um processo de perda desafiante para os sobreviventes pela expectativa de recuperação.

P38 – VIA VERDE DA REABILITAÇÃO DO AVC: RUMO À INTEGRAÇÃO PLENA

Ana Campolargo, Sílvia Queirós, Cátia Ferreira, Sandra Branco, Cláudia Lima

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia

Introdução: O AVC constitui uma importante causa de morte e incapacidade em Portugal. Segundo a European Stroke Association, o AVC é a causa mais importante de morbilidade e incapacidade crónica na Europa. Após o internamento persistem, em cerca de 80% dos doentes, défices motores, sensoriais e cognitivos, que têm ganhos funcionais demonstrados com a instituição de um programa de reabilitação. A intervenção da reabilitação permite minimizar os défices, melhorar a funcionalidade e facilitar a integração sócio-familiar e profissional na perspetiva da Classificação Internacional da Funcionalidade, que engloba as atividades, participação, qualidade de vida e fatores pessoais e ambientais que os condicionam. O plano de ação para o AVC na Europa (2018-2030) destaca a importância da reabilitação precoce e multidisciplinar. Este plano estabelece objetivos, incluindo assegurar 90% de acessibilidade à reabilitação precoce, apoiar a alta precoce para 20% dos sobreviventes e fornecer programas de atividade física para sobreviventes que vivem na comunidade. Neste contexto, surge a necessidade de desenvolver orientações para a continuidade de cuidados de reabilitação, após a alta hospitalar, em regime de ambulatório.

O objetivo deste trabalho é a apresentação e descrição de um protocolo que visa dar resposta a esta necessidade, propondo um programa estruturado de reabilitação, destacando a intervenção precoce e multidisciplinar, a duração e a frequência como componentes críticos. Tendo em conta os recursos disponíveis em contexto hospitalar e no setor convencionado, torna-se crucial disponibilizar uma resposta imediata de forma a apoiar altas mais precoces, não sobrecarregando os serviços

hospitalares, mas permitindo uma abordagem inicial, multidisciplinar e completa.

Metodologia: O programa de reabilitação destina-se a doentes com internamento em contexto de AVC e que tiveram alta para o domicílio. Todos os doentes deverão ser avaliados no prazo máximo de 2 semanas após a alta hospitalar, sendo realizada a avaliação física, cognitiva e funcional, de forma sistemática e o encaminhamento do doente para um programa de reabilitação multidisciplinar. É igualmente organizada a continuação do programa de reabilitação após a alta hospitalar. Os doentes com indicação para integração em programa de reabilitação deverão ser chamados para os diferentes setores terapêuticos num prazo máximo de 3 semanas. Em cada setor terapêutico, o doente será submetido a uma avaliação antes e após a implementação do programa de reabilitação. A cada doente será garantida a primeira fase do programa de reabilitação, devendo ser reavaliado em consulta após o tratamento, para consolidar a orientação após a alta dos tratamentos. Manter-se-á em seguimento em consulta externa, com reavaliações aos 3, 6 e 12 meses após AVC, exceto se for atingida a recuperação funcional completa e reintegração plena antes desse prazo.

Conclusão: O desenvolvimento de soluções para responder às necessidades de reabilitação dos doentes com AVC reveste-se de especial importância após a alta hospitalar. Neste sentido, a criação de orientações para a continuidade de cuidados de reabilitação, após a alta hospitalar, em regime de ambulatório é essencial, com o objetivo final é integrar os pacientes de forma contínua na vida pós-reabilitação, garantindo cuidados e monitorização contínuos dos resultados funcionais.

P39 – MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO NO HOSPITAL DE AGUDOS: COMO A GESTÃO E O TRATAMENTO PRECOSES PODEM INFLUENCIAR O PROGNÓSTICO DA DISFAGIA GRAVE APÓS AVC

Ricardo Nunes, Rui Peres, Anabela Alves, Margarida Ferreira, Mafalda Soares, Catarina Matos

Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Está documentada uma incidência de disfagia cerca de 60% no AVC agudo, havendo fatores preditores de gravidade descritos. Embora a maioria curse com evolução inicial favorável, nalguns casos a disfagia é grave e de difícil gestão. A deglutição representa uma função fundamental na qualidade de vida do sobrevivente. A abordagem precoce, o tratamento intensivo por Terapia da Fala e a avaliação instrumentada são fatores relevantes no prognóstico.

Caso Clínico: Homem de 58 anos, autónomo, divorciado, dextro, professor. História pessoal de HTA e dislipidémia. Foi internado por AVC isquémico da PICA esquerda (hemibulbar e pequeno foco cerebeloso), ESUS. Apresentou-se com parésia facial direita, hipostesia algica da hemiface direita, disartria e disfagia, disfonía, disgeusia, hemihipostesia algica direita (NIHSS 4). TC-CE inicial sem alterações. Angio-TC revelou trombo da PICA esquerda proximal. RM-CE com Fazekas 1, lesão isquémica aguda em território parcial da PICA esquerda, trombo na PICA esquerda. Iniciou dupla antiagregação plaquetária e atorvastatina 40 mg id. Apesar de rastreio precoce de disfagia com colocação de SNG à admissão, teve pneumonia de aspiração. Na avaliação inicial de MFR destaca-se disfagia neurogênea grave com necessidade de manter SNG, secreções brônquicas aumentadas e estase salivar relevante. Hipostesia algica ligeira dos membros direitos. Marcha autónoma com razoável

cadência em terrenos regulares, mas instável nas mudanças de direção. Iniciou programa precoce de reabilitação. Carecendo de intervenção intensiva por terapia da fala (TF) e de avaliação complementar por videoendoscopia de deglutição (VED), foi mandatório o internamento, que sem enfermaria de MFR, decorreu na enfermaria de Neurologia, aguardando Unidade de Convalescença. Iniciou amitriptilina 10 mg/d para reduzir produção salivar. Após melhoria da gestão das secreções brônquicas sob fisioterapia respiratória e resolução da pneumonia (amoxicilina-clavulanato), iniciou intervenção de TF. VED aos 10 dias «*estase salivar importante. hipossensibilidade laríngea ao toque. Oferecidas 5,10 mL de consistência pastoso fino e grosso sem alterações. Oferecidos 20 mL com resíduos mais seis piriformes sendo necessárias múltiplas deglutições*» Iniciou treino de deglutição por TF, mantendo alimentação por SNG nas restantes refeições. Evoluiu para treino de dieta pastosa bi-diário, 5 dias por semana. Doente muito motivado, manteve os exercícios ensinados. Evolução progressiva e favorável. VED às 4 semanas «*granuloma na apófise vocal esquerda, discreta estase seio piriforme esquerdo. Oferecidos líquidos sem evidência de penetração ou aspiração, embora com alguma persistência no seio piriforme esquerdo; oferecida bolacha, com discretos resíduos na valécula que limpou com água. Sem alterações segurança*». Teve alta para ambulatório sob dieta geral e líquidos ligeiramente espessados. Mantém seguimento ambulatório em TF e tem reavaliação com ORL ao 1º mês.

Conclusão: A reabilitação em hospital de agudos tem um papel fundamental no tratamento do doente com AVC agudo, já que ao assegurar uma intervenção atempada, otimiza o potencial de reabilitação e recuperação funcional, melhora os resultados hospitalares e a qualidade de vida do sobrevivente.

P40 – CONTRIBUTO PARA O BENCHMARKING AOS GANHOS FUNCIONAIS, DURAÇÃO E EFICIÊNCIA DO INTERNAMENTO, DA POPULAÇÃO COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DO CENTRO DE MEDICINA FÍSICA E REABILITAÇÃO DO SUL – CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DO ALGARVE NO ANO DE 2022

Pedro Almeida, Teresa Mimoso, Gabriela Colaço

Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal, Centro de Medicina Física e Reabilitação do Sul – Centro Hospitalar Universitário do Algarve, São Brás de Alportel

Introdução: No Plano de Ação Europeu prevê-se um aumento de trinta e quatro por cento (34%) do número de AVC até 2035, pelo que se torna importante melhorar a qualidade e eficiência da resposta. Neste sentido é objetivo do plano de ação para o AVC na Europa que os sobreviventes de AVC, tenham acesso a mais e melhores cuidados de reabilitação e é também notória a necessidade de melhorar a qualidade sobre toda a cadeia de cuidados. Em Portugal existem “4 centros, integrados na RRHMF – 3 pertencentes ao SNS (Sistema Nacional de Saúde) e um à SCML (Santa Casa de Misericórdia de Lisboa), mas cada um deles apresenta diferentes modelos de gestão, e regras de funcionamento também diferentes, nomeadamente no que diz respeito à referência dos doentes” (Sampaio et al, 2017). Esta realidade dificulta a implementação de processos de melhoria da qualidade, em particular os estudos de “Benchmarking performance”. O Benchmarking define-se como um método de medição do desempenho em relação aos padrões de melhor prática, mas em Portugal não

estão instituídas metodologias e *outcomes* para realização de Benchmarking aos Centros Especializados de Reabilitação, perdendo uma oportunidade de conhecer, refletir e contribuir para a melhoria da efetividade clínica, a segurança dos utentes e a experiência dos sobreviventes com AVC.

Este estudo consistiu na realização de uma análise de Benchmarking no CMRSul referente ao ano de 2022, sobre os *outcomes* de demora média desde a alta hospitalar ao internamento, demora média de internamento, quantificação do ganho FIM da população com AVC no CMRSul, tendo-se determinado a eficiência do internamento e comparado os resultados com a melhor evidência científica.

Metodologia: Trata-se de um estudo de Benchmarking *performance* tendo-se analisado os dados referentes aos utentes com AVC, internados no CMRSul durante o ano de 2022, através dos registos do serviço de produção, do serviço de qualidade do CMRSul e da consulta dos processos clínicos. Os dados foram tratados com o *software* de tratamento estatístico SPSS.

Resultados: As pessoas com AVC (n=70) internadas no CMRSul, apresentaram uma demora média de internamento de 57,6 dias (Dp: 25,3). O ganho FIM situou-se nos 15,54 pontos (Dp: 12,42), com uma eficiência FIM média de 0,24 (Dp: 0,37). Para os novos internados (n=58) relativamente ao tempo decorrido entre o onset e a admissão em reabilitação intensiva no CMRSul verificou-se uma demora média de 118,7 dias (Dp: 107,27). Os utentes com AVC ligeiro apresentaram uma diferença média de eficiência FIM (0,36; Dp=0,63) superior e estatisticamente significativa (T=2,975; g.l.=53; p=0,004) relativamente aos utentes com AVC moderado (0,24; Dp=0,130).

Conclusão: Os critérios de classificação de severidade do AVC em Portugal são diferentes dos utilizados noutros Países. É necessário determinar *Benchmarks* na área da reabilitação para esta população em Portugal. Sugere-se uma análise aos elementos que podem estar a contribuir para a demora média na admissão em reabilitação, e ainda necessidade de analisar os novos episódios separadamente dos casos de reinternamento. Simultaneamente, importa adequar o Sistema informático de apoio à equipa interdisciplinar. Seria interessante conhecer a realidade dos outros três centros de reabilitação de Portugal.

P41 – LESÃO RENAL AGUDA APÓS ANGIO-TC, UM MEDO (IN)FUNDAMENTADO

Ricardo Pescada, Rita Gonçalves, Isa Cordeiro, Isabel Taveira CHUA – Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade de Portimão

Introdução: A lesão renal aguda (LRA) pós-contraste é uma entidade cada vez mais controversa. Há literatura que defende que a LRA pós-contraste não existe, enquanto outros autores defendem que, na ausência de ensaios aleatorizados, existe um viés de seleção em que os doentes com maior risco basal para LRA pós contraste são submetidos a menos contraste. Uma exceção a este viés é a realização de angiografia cerebral por tomografia computadorizada (angio-TC-CE) na Via Verde AVC.

Determinar a incidência de LRA pós-contraste clinicamente significativa (com disfunção renal persistente, com necessidade de técnica dialítica, prolongamento do internamento ou morte) em doentes submetidos a angio-TC-CE emergente por suspeita de AVC e caracterizar a evolução da creatinina sérica nas 48-72h após administração de contraste.

Métodos: Estudo retrospectivo observacional, de série consecutiva, de doentes admitidos como Via Verde AVC entre 1/1/2021 e 31/12/2022. Foram analisadas as variáveis idade, sexo, fatores de risco cardiovasculares conhecidos, medicação

crônica potencialmente causadora de lesão renal, creatinina sérica (SCr) basal, taxa de filtração glomerular estimada (eTFG) basal, SCr à admissão, SCr 48 a 72h após angio-TC-CE e ocorrência de LRA clinicamente significativa. A LRA foi definida de acordo com os critérios KDIGO (*Kidney Disease Outcomes Quality Initiative*).

Resultados: Apesar da ativação da VAVC em 340 doentes, apenas 258 realizaram angio-TC. A maioria eram mulheres (61%), com idade mediana 70 anos. Destes, 69% apresentava hipertensão arterial, 28% diabetes mellitus, 16% doença renal crônica conhecida (estádios II-IV), 20% insuficiência cardíaca, e 35% estava sob medicação potencialmente causadora de lesão renal. A eTGF basal mediana foi de 83 mL/min. Nenhum doente cumpriu critérios para LRA pós contraste clinicamente significativa. Às 48-72h, metade dos doentes apresentou elevação da SCr e a outra metade uma redução (mediana da variação de -0,03 mg/dL).

Conclusão: Nesta população, a incidência de LRA pós contraste clinicamente significativa foi nula. Por este motivo, e tendo eliminado o viés de seleção de doentes de acordo com o valor de creatinina basal, este não deve limitar a realização de angio-TC aos doentes que dele beneficiem, na Via Verde AVC ou em qualquer outra.

P42 – BONY STROKE: UMA ENTIDADE RARA OU UM DIAGNÓSTICO ESQUECIDO?

Sofia Vedor*, Sara de Carvalho*, Ana Isabel Almeida, José Maria Matos Sousa, Gonçalo Alves, Duarte Vieira

Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário São João, Porto, Portugal

* Os autores contribuíram de igual forma na realização do trabalho

Introdução: Alterações ósseas ou da cartilagem articular constituem potenciais causas estruturais de AVC isquémico por modificação da normal anatomia, com inerente conflito de espaço para as estruturas vasculares. Devido à parca descrição destes casos (sobretudo pela sua raridade), não existe uma investigação ou terapêutica padronizadas.

Caso Clínico: Mulher de 79 anos, parcialmente dependente, com antecedentes de artrite reumatoide (AR) seropositiva, desenvolveu quadro insidioso de tonturas, confusão mental e alterações da marcha com 3 semanas de evolução, para além de 2 episódios de vômitos no dia anterior à admissão. Sem febre, cefaleias ou história de trauma cervical. Previamente acompanhada em consulta externa de Neurocirurgia e Ortopedia por subluxação cervical C1-2 e impressão basilar no contexto da AR (*cranial settling*). À admissão no SU, apresentava-se hipotensa, taquicárdica, lentificada e com discreta dismetria à esquerda. A TC cranioencefálica demonstrou imagem sugestiva de lesão isquémica recente cortico-subcortical no hemisfério cerebeloso inferior esquerdo, território da artéria cerebelosa postero-inferior (ACPI), confirmada posteriormente por RM cerebral. Foram, ainda, documentados enfartes crônicos no hemisfério cerebeloso direito, confirmando episódios prévios de isquemia em território da circulação posterior. A angio-TC revelou estenose suboclusiva no segmento V3 distal da artéria vertebral (AV) esquerda, em relação com agravamento da impressão basilar e subsequente conflito de espaço para o trajeto arterial, entre a escama occipital (na vertente lateral do foramen magno) e a massa lateral do atlas. Demonstrou também redução global do diâmetro da AV direita, provavelmente refletindo hipoplasia congénita, com discretas irregularidades do seu calibre no segmento V3 proximal. As ACPIs foram corretamente individualizadas. O estudo ultrassonográfico documentou fluxo de alta resistência nos segmentos V2, com normalização a jusante no compartimento intracraniano (segmentos V4). O ecocardiogra-

ma transtorácico não apresentou alterações de relevo. Com base nas características imagiológicas e apresentação clínica (prejudicada pela deterioração cognitiva da doente), foi proposto o diagnóstico clínico de síndrome de Bow Hunter (SBH).

Conclusão: Alterações ósseas podem representar uma causa estrutural de AVC isquémico, particularmente no contexto de eventos criptogénicos recorrentes. A AR associa-se a degeneração e instabilidade da coluna cervical, embora raramente se manifeste com sintomas de SBH. Neste caso, apesar do conhecido diagnóstico de AR e *cranial settling*, a deterioração cognitiva mascarou a história clínica de insuficiência vertebral dinâmica, atrasando o diagnóstico e tratamento. É fundamental ter presente esta associação, particularmente na ausência de uma anamnese clara e baixa suspeita clínica.

P43 – CADASIL – UMA CAUSA DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL A NÃO SER ESQUECIDA

Catarina Tavares Valente, Sónia Coelho, João Correia

Hospital Sousa Martins – Unidade Local de Saúde da Guarda, Guarda

Introdução: A doença de pequenos vasos cerebrais, uma das etiologias de AVCs, está na sua maioria associada a aterosclerose, no entanto, e embora menos frequente, pode ser causada por alterações genéticas. A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é a causa genética mais comum, sendo uma importante causa de AVC em doentes jovens. Causada por mutações no gene *NOTCH3* do cromossoma 19, a CADASIL pode apresentar-se clinicamente com cefaleias tipicamente com aura, eventos isquémicos, perturbações psiquiátricas, défices cognitivos e encefalopatia aguda e imagiologicamente com lesões hiperintensas simétricas na substância branca, enfartes lacunares subcorticais e atrofia cerebral. O diagnóstico é confirmado pela presença da mutação em teste genético ou pela presença de depósitos característicos em material da biópsia da pele, se o teste genético não for definitivo. Na ausência de tratamento dirigido, torna-se importante assegurar medidas preventivas, com controlo dos fatores de risco cardiovasculares, e controlo sintomático.

Caso Clínico: Homem, 38 anos, referenciado à consulta de Medicina Interna por alterações em TAC- crânio encefálica ("áreas de ténue hipodensidade na substância branca periventricular bifrontal, podendo representar leucoencefalopatia isquémica incipiente") realizada no contexto de cefaleias. Antecedentes pessoais: dislipidémia controlada com estatina e sinusite. Nega hábito etílicos e tabágicos relevantes. Antecedentes familiares: pai com hepatite B, dislipidémia, sem antecedentes de AVC/AIT; tio paterno com défice cognitivo desde criança, falecido aos 14 anos; dois tios-avós paternos com AVC entre os 60 e 70 anos; mãe diabética com dislipidémia, sem antecedentes de AVC/AIT. À anamnese referia episódios de síncope em criança e cefaleias frontais intermitentes, do tipo tensão, associadas a diminuição da acuidade visual e fotofobia. Sem alterações ao exame físico e neurológico. Estudo analítico (serologias virais, eletroforese de proteínas séricas, ácido fólico, vitamina B12, função tiroideia, autoimunidade e pesquisa de mutação *MTHFR*), eco-Doppler dos vasos do pescoço, ecocardiograma e Holter 24 horas) sem alterações. Manteve estatina, iniciou ácido acetilsalicílico e foi solicitada RM crânio-encefálica (RM-CE) que revelou "múltiplas pequenas lesões na substância branca subcortical frontoparietal e periventricular. Atendendo às suas características, coloca-se a hipótese de corresponderem a natureza vascular sequelar, por patologia de pequenos vasos". Teste

genético: detetada variante c.2358C>T no *NOTCH3* em heterozigotia, classificada como de significado clínico indeterminado; não confirmando nem excluindo um possível diagnóstico. Discutido o caso com a Genética: variante identificada sem clara associação segura fenotipo-genotipo, decidindo-se convocar os pais do doente para consulta, realização de avaliação de RM-CE e pesquisa da variante identificada no *NOTCH3*, aguardando os resultados. Programada realização de biópsia cutânea.

Conclusão: Num doente jovem com evidência de alterações características na RM-CE (enfartes lacunares subcorticais e hiperintensidade na substância branca), é importante considerar no estudo etiológico as causas genéticas, como a presença de mutação no gene *NOTCH3*, representativa de CADASIL. A ausência de fatores de risco cardiovasculares, como a hipertensão arterial e história familiar compatível, torna a exclusão desta entidade ainda mais pertinente. Na gestão da doença, o controlo sintomático torna-se relevante, bem como a vigilância de sinais de progressão da doença.

P44 – ULTRASSONOGRAFIA NO DIAGNÓSTICO DE WEB CAROTÍDEO: A IMPORTÂNCIA DO SEGUIMENTO

David Passão^{1,2}, Fátima Soares^{1,2}, Tânia Rafael^{1,2}, Patrícia Canhão², Catarina Fonseca^{1,2}

1-Laboratório de Hemodinâmica Cerebral, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, 2-Unidade de AVC, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: O web carotídeo (WC) é uma causa rara de AIT/AVC isquémico com elevada taxa de recorrência. O WC consiste numa membrana intraluminal na parede posterior da origem da artéria carótida interna (ACI), resultante da hiperplasia da camada íntima. O estudo por eco-Doppler (ED) tem demonstrado crescente potencial na identificação de WC. Através de descrição de dois casos clínicos, pretende-se evidenciar a pertinência do estudo ultrassonográfico para identificação de WC, salientando a necessidade de seguimento de lesões carotídeas com características ecográficas inespecíficas, de forma a aumentar a sensibilidade desta técnica para o diagnóstico de WC.

Caso Clínico:

Caso 1) Doente de 42 A; sem antecedentes pessoais (AP) conhecidos; iniciou quadro súbito de alteração da articulação verbal e hemiparesia esquerda. A TC crânio-encefálica mostrou AVC isquémico do território da ACM direita. Não foi realizada terapêutica de fase aguda, tendo sido submetida a craniectomia descompressiva por enfarte maligno. Realizou ED, 19 dias após início dos sintomas, que evidenciou presença de WC na ACI direita e espessamento parietal bulbar esquerdo. O estudo angiográfico, 14 dias após ED, confirmou WC na ACI direita e identificou pequena indentação no bulbo carotídeo esquerdo. A doente foi medicada com ácido acetilsalicílico. Repetiu ED 2 dias após a angiografia, que corroborou a presença de pequena estrutura parietal na ACI esquerda, compatível com WC, para além da WC na ACI direita já identificada no ED prévio.

Caso 2) Doente de 44 A; sexo feminino; AP de obesidade e enxaqueca com aura, sem medicação habitual; recorreu ao SU por diminuição da força muscular no hemicorpo esquerdo. No exame neurológico tinha disartria ligeira e hemiparesia grau 3 (NIHSS 10). A TC crânio-encefálica mostrou sinais precoces de enfarte no território da ACM direita. A angio-TC revelou oclusão M1, e suspeita de WC na ACI direita. Foi submetida a terapêutica endovascular, com recanalização TICI 3. Por agravamento neurológico foi submetida a craniectomia descompressiva. O

ED, 5 dias após início dos sintomas, documentou presença de lesão carotídea compatível com provável placa ateromatosa, fibrosa, condicionando estenose cerca de 40% na ACI direita. A doente foi anticoagulada após deteção de mutação da protrombina. Por ter havido suspeita de WC na angio-TC inicial, repetiu ED 7 meses após o estudo inicial, que confirmou características ecográficas de WC.

Conclusão: Em ambos os casos, a realização do seguimento por ED de pequenas estruturas carotídeas fibrosas, de características inespecíficas, interpretadas primariamente como ateroscлерóticas em posição anatómica coincidente com WC, permitiu aumentar a acuidade diagnóstica do ED. Um dos fatores descritos na literatura como dificultador da identificação de WC por ED é a presença de trombos aderentes. O tempo passado entre os exames e a terapêutica médica aplicada poderão ser fatores que condicionam a reorganização da estrutura trombótica associada à WC e/ou a ecogenecidade da membrana parietal, conferindo, de forma mais inequívoca, as características ecográficas típicas de WC no exame de seguimento.

P45 – COEXISTÊNCIA DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL BULBAR MEDIAL BILATERAL E MIELOPATIA ESPONDILÓTICA CERVICAL – UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Irene Pinto¹, Rita Raimundo², Francisco Gonçalves³, Sara Lima², Lúcia Dias¹

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, 3-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Tondela Viseu

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) bulbar medial bilateral é um evento raro, afetando o trato corticospinal com consequências catastróficas. O início agudo de tetraplegia pode ser diagnosticado erroneamente como mielite, mielopatia por compressão cervical ou neuropatia. Apresentamos o caso de um doente com tetraplegia motora exclusiva com dois achados relevantes: AVC isquémico bulbar e mielopatia espondilótica cervical (MEC).

Caso Clínico: Homem de 71 anos com história de hipertensão, dislipidemia, hiperuricemia, obesidade e apneia obstrutiva do sono foi admitido no Serviço de Urgência com disartria e hemiparesia esquerda. A tomografia computadorizada (TC) com angiografia não revelou lesão isquémica aguda ou trombo endovascular. Após três horas do início dos sintomas, o doente apresentou recuperação significativa dos déficits motores (com exceção da disartria), motivo pelo qual não foi realizado tratamento trombolítico.

Nas 24 horas seguintes, o doente apresentou um agravamento clínico com tetraplegia com sinal de Babinski positivo bilateralmente, disfagia e disartria graves. As funções sensoriais encontravam-se preservadas e sem evidência de trauma. A ressonância magnética (RM) cerebral evidenciava hipersinal em T2 e sinal FLAIR na superfície ventral do bulbo medial e bilateralmente, com restrição à difusão. Realizou ainda RM cervical que revelou a presença de hipersinal medular, compatível com MEC entre C5-C6, levantando dúvidas sobre o diagnóstico. A instalação aguda dos sintomas na ausência de trauma, a falta de comprometimento sensorial e a presença de reflexo anorretal preservado aumentam a probabilidade de uma etiologia vascular, embora não possa ser excluída uma contribuição concomitante de ambas as causas.

Após avaliação de Medicina Física e de Reabilitação, o

paciente iniciou programa intensivo de reabilitação incluindo mobilização, verticalização em *standing frame* e exercícios de condicionamento geral. O doente também realizou terapia ocupacional, com ênfase na reeducação funcional polissegmentar e terapia da fala. Após duas semanas, o doente foi transferido para um centro de reabilitação para continuação de cuidados.

Conclusão: A avaliação e o tratamento da tetraplegia aguda não traumática com lesões medulares permanecem um desafio diagnóstico, terapêutico e de prognóstico funcional. Uma suspeita apurada, juntamente com a reabilitação imediata, pode ser fundamental para a otimização prognóstica.

P46 – UM EQUÍVOCO NO OLHAR: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Inês Rocha Bernardo¹, Helena Vilaça², Sofia Figueiredo², Manuel Ribeiro³, Anabela Silva², Lindora Pires²

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, 2-Unidade de Acidente Vascular Cerebral do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, 3-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular do Centro Hospitalar Vila Nova Gaia e Espinho

Introdução: A síndrome do seio cavernoso (SSC) é uma condição clínica caracterizada por oftalmoplegia, perda da sensibilidade facial, congestão vascular ocular e diminuição da acuidade visual. A etiologia é vasta, abrangendo patologia vascular, infecciosa, traumática, neoplásica ou inflamatória. O reconhecimento atempado e o tratamento adequado influenciam o prognóstico clínico.

Caso Clínico: Mulher, 66 anos, autónoma com risco vascular elevado. Recorre ao serviço de urgência por cefaleia peri-orbitária direita, associada a fotofobia e diminuição da acuidade visual ipsilateral, com 2 meses de evolução. Ao exame neurológico apresentava proptose e quemose conjuntival direita, anisocoria do olho direito (OD) com pupila fixa e midriática, oftalmoparésia dolorosa na abdução e supravversão do OD e hipostesia hemifacial direita (V1, V2, V3). Tomografia computadorizada com angiografia (angio-TC) cerebral e das órbitas revelou exoftalmia associada a ectasia das estruturas vasculares intra-orbitárias à direita e assimetria do seio cavernoso com captação de contraste em tempo arterial à direita, sugerindo a presença de fístula arteriovenosa.

No internamento realizou ressonância magnética cerebral com angiografia que confirmou fístula carotídeo-cavernosa (FCC) à direita. A doente foi submetida a tratamento cirúrgico endovascular com embolização com *coils* que resultou na exclusão completa do *shunt* arteriovenoso. Sem défices neurológicos de novo no pós-procedimento. Persistência de dor ocular direita por trombose da veia oftálmica, pelo que, iniciou hipocoagulação com indicação de manter durante 30 dias. Estabilidade clínica no restante período de internamento.

Reavaliação em consulta, 1 mês após procedimento, objetivando-se resolução da cefaleia e da quemose conjuntival, mas persistindo ligeira proptose e anisocoria do OD, e oftalmoparésia à abdução na dextroversão.

Conclusão: As fístulas carotídeo-cavernosas são uma das causas vasculares de síndrome do seio cavernoso. A intervenção cirúrgica endovascular permanece como terapêutica de 1ª linha cuja morbimortalidade é praticamente nula.

P47 – SER “INSISTENTE” PERANTE A “INCOERÊNCIA” DE ACHADOS NOS EXAMES DE IMAGEM

Mafalda Moreira^{1,2}, Ana Lúcia Oliveira², Patrícia Grilo², Orlando Galego³, Cândida Barroso², Gonçalo Teles Simões³, Filomena Veloso³, Elisa Campos Costa^{1,2}, Gil Nunes^{1,2}

1-Laboratório Neurosonologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE; 3-Serviço de Imagiologia, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: A hemodinâmica cerebral é condicionada pela doença ateromatosa, mecanismos fisiológicos, compressões externas, patologias cardíacas entre outras condições. Na presença de mais do que uma destas condições o diagnóstico torna-se ainda mais desafiante.

Caso Clínico: Sexo masculino, 76 anos, hipertenso controlado, com patologia degenerativa da coluna cervical e história de síncope de repetição desde 2012. Recorreu ao serviço de urgência por dor cervical esquerda muito intensa ao acordar com irradiação cefálica, acompanhada de vertigem rotatória, náuseas e dificuldade na deglutição, referindo também ligeira alteração da articulação verbal e incapacidade para a marcha. Ao exame neurológico apresentava ptose e miose esquerdas, hipostesia termo-álgica do membro superior direito, ataxia ligeira dos membros esquerdos (NIHSS 3). Realizou TC-CE sem alterações agudas e angio-TC revelando ausência de preenchimento da artéria vertebral esquerda desde a sua origem, com provável inversão do sentido de fluxo no segmento V4. Foi internado para estudo etiológico com hipótese diagnóstica de AVC isquémico em território vertebro-basilar. O ECG-Holter 24h demonstrou pausas sinusais, a maior com 12135ms, às 07:04h da manhã, tendo colocado pacemaker cinco dias após o evento. O estudo neurosonológico cervical documentou artéria vertebral esquerda (segmento V0-V1 e V2) sem alterações morfológicas com velocidades de fluxo de elevada resistência (sem componente diastólica) e menor amplitude que a contralateral no segmento intracraniano, sugestivo de reperfusão parcial. Por impossibilidade de realização de RM, repetiu angio-TC no dia seguinte, documentando novamente ausência de preenchimento da AV esquerda desde o segmento V1, com extremidade afilada sugestiva de possível dissecação arterial. Repetiu avaliação neurosonológica, observando-se fluxo normal na artéria vertebral esquerda. Perante a discrepância entre a angio-TC e o eco-Doppler, a equipa do Laboratório de Neurosonologia realizou várias manobras de hiperextensão, rotação cefálica e diferentes posições da cabeça conseguindo documentar sinais de oclusão “transitória”, conforme descritos no exame de angio-TC. Após discussão em equipa multidisciplinar optou-se por realizar nova angio-TC, replicando o posicionamento cervical que no estudo neurosonológico documentava patência arterial: elevação da cabeça e ligeira rotação cervical para a direita. Nesta posição, a angio-TC demonstrou permeabilidade da artéria vertebral esquerda, mas com estenose focal grave na região do canal transversário de C4 (segmento V2), determinada pela associação de uncetrose e artrose facetária graves, justificando compressão arterial dinâmica/posicional. À data de alta apresentava no exame neurológico síndrome de Horner parcial à esquerda e hipostesia no membro superior direito, com marcha autónoma. Como prevenção secundária manteve antiagregação plaquetária simples e estatina. Aguarda realização de RM-CE em ambulatório para posterior abordagem multidisciplinar.

Conclusão: Com este caso pretendemos realçar a importância de efetuar uma investigação etiológica exaustiva quando existem resultados incoerentes nos exames de imagem e a colaboração

em equipa multidisciplinar, bem como salientar que a compressão óssea também pode ser uma causa de AVC isquémico.

P48 – QUANDO A SEMIOLOGIA É CONFUSA, A RESSONÂNCIA MAGNÉTICA FAZ A DIFERENÇA

Maria Carlos Pereira¹, José Sá Silva², Rui Felgueiras¹, Diogo Pereira¹
1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto, 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: O diagnóstico de um enfarte cerebral é sobretudo clínico e imagiológico, usando-se a TC e angio-TC como ferramentas habituais na Via Verde do AVC. Nem sempre a semiologia é clara e em casos raros a RM, nomeadamente o estudo de difusão (DWI), com sensibilidade $\geq 88\%$ e especificidade $\geq 95\%$, pode ser uma mais-valia na tomada de decisão.

Caso Clínico: Homem de 51 anos, sem fatores de risco vasculares, foi admitido no Serviço de Urgência por alteração súbita do estado de consciência associada a movimentos involuntários pouco caracterizados por testemunha ocular, após esforço de corrida. À admissão, o doente pontuava 6 na Escala de Coma de Glasgow (O2V1M3). Pensando numa causa estrutural, nomeadamente numa embolia da basilar, foi realizado TC simples, perfusão e angio-TC que foram normais. Recuperou lentamente a consciência e ao exame apresenta uma anosognosia, heminegligência esquerda e uma hemiparesia esquerda com face grau 4/5. Perante a disfunção hemisférica direita e normalidade dos exames de imagem (parênquima e vasos), estando ainda dentro de janela terapêutica para trombólise, decidiu-se realizar de forma emergente uma RM com estudo DWI e FLAIR. A RM confirmou a presença de sinais isquémicos agudos talâmicos bilaterais de predomínio direito, com dissociação DWI-FLAIR a traduzir enfarte hiperagudo. O doente iniciou trombólise com alteplase, com melhoria total dos défices neurológicos. Retrospectivamente foi valorizada área de hipoperfusão talâmica medial bilateral evidente do estudo de perfusão, assim como discreto defeito de preenchimento na origem da artéria cerebral posterior direita na angio-TC. No estudo posterior, foi documentado um forâmen oval patente em ecocardiograma, com *shunt* em cortina no “bubble-test”, tendo iniciado terapêutica profilática secundária com rivaroxabano 20 mg.

Conclusão: Não sendo um exame amplamente disponível, em casos selecionados a informação da RM pode ser muito útil na abordagem do doente com AVC agudo. Salientamos a utilidade deste exame sobretudo quando há francas dificuldades de interpretação semiológica, dissociação clínico-imagiológica e consequentemente dúvidas da aplicabilidade de tratamentos agudos como a trombólise.

P49 – AVC NO JOVEM: PARA ALÉM DO AVC, DIAGNÓSTICO DE UM CARCINOMA DE CÉLULAS RENAI

Ana Isabel Ribeiro, Adriano Neto, Carolina Fernandes, Cláudia Diogo, Tiago Seco, Ana Ponciano, Maria de Jesus Banza
Hospital de Santo André - Centro Hospitalar de Leiria

Introdução: Os Acidentes Vasculares Cerebrais (AVC) em idade jovem são uma realidade cada vez mais frequente, segundo dados da *World Stroke Organization*. O seu diagnóstico etiológico constitui um desafio clínico. É importante notar que, para além dos tradicionais fatores de risco, existem etiologias específicas que nesta população são mais frequentemente encontradas nomeadamente trombofilias, malformações arterio-

venosas, doenças cardíacas, neoplasias etc.

Pretendemos com este caso clínico reforçar a importância deste estudo etiológico.

Caso Clínico: Os autores apresentam um caso de um doente do sexo masculino, 46 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e enfarte do miocárdio (com necessidade de revascularização e colocação de *stent*) 2 anos antes. Estava por isso, a cumprir terapêutica com dupla antiagregação, antihipertensor e antidislipidémico, que suspendeu 2 dias antes do evento. Natural do Brasil, em Portugal há cerca de 3 meses, tendo por isso, perdido o seguimento em consulta.

Admitido no serviço de urgência por um quadro com 2 horas de evolução de instalação súbita de agitação. À observação identificou-se síndrome neurológica aguda, com alteração do estado de consciência, hemiparésia direita e afasia global, pontuando 11 pontos na *National Institutes of Health Stroke Scale* (NIHSS). Neste sentido realizou angio-TC cranioencefálica com tradução de provável isquémia recente do núcleo lenticular esquerdo e trombo endoluminal no topo da artéria carótida interna esquerda. O doente realizou fibrinólise e foi submetido a trombectomia. Identificou-se um trombo oclusivo terminal da artéria carótida interna (ACI), procedida à tromboaspiração com recanalização da ACI e M1, persistindo trombo parieto-occipital distal, (TICI final de 2b). Posteriormente com transformação hemorrágica, PH 1 na classificação de hemorragia de Heidelberg. Nesta fase, o doente apresentava-se com afasia de expressão, parésia facial central direita, hemiplegia direita, hemianopsia homónima direita e hipostesia direita, pontuando 20 pontos na NIHSS.

Durante o internamento realizou estudo etiológico com Holter, ecocardiograma e Doppler dos vasos do pescoço onde não se identificou nenhuma causa provável para o AVC. Realizou TC toracoabdominopélvica onde se encontrou neoformação renal direita com características imagiológicas de um carcinoma de células renais.

A relação entre neoplasias e AVC é complexa e multifatorial. A presença de uma neoplasia pode justificar um evento trombótico, como o AVC por diversas razões: pelo seu estado de hipercoagulabilidade e disfunção endotelial, pela sua invasão vascular, por efeitos paraneoplásicos ou até pela própria embolização do tumor.

Conclusão: Com este caso, os autores pretendem alertar para a falta de evidência de profilaxia de eventos trombóticos arteriais associados a neoplasia, contrariamente, a eventos trombóticos venosos. Neste caso específico: um doente com uma neoplasia e 2 eventos trombóticos arteriais importantes, discute-se a necessidade de uma profilaxia adicional.

Adicionalmente, reforça-se a importância do estudo etiológico do AVC em doentes com idade jovem. Nestes doentes é necessária uma abordagem mais complexa, porque apesar destas populações partilharam um conjunto de fatores de risco cerebrovasculares clássicos, como a hipertensão arterial, a dislipidemia, obesidade, sedentarismo, tabagismo... Existem outras etiologias menos comuns que não podem ser descuradas, sendo por isso, necessário, uma investigação mais extensa e uma melhor compreensão do AVC.

P50 – AVC EMBÓLICO RECORRENTE NO CONTEXTO DE ESTADO PRÓ-TROMBÓTICO PARANEOPLÁSICO

Inês Carmo e Pinto¹, Bárbara Alves Rodrigues¹, Filipa Serrazina¹, João Pedro Marto^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, 2-Centro Clínico Académico de Lisboa (CCAL), NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: 25% dos AVCs isquémicos são classificados como embólicos de origem indeterminada após investigação completa (ESUS). Correspondendo a um grupo heterogêneo de doentes, cerca de 10% dos ESUS poderão ocorrer no contexto de estado pró-trombótico paraneoplásico. O envolvimento de diferentes territórios vasculares e a recorrência de eventos cerebrovasculares são fatores sugestivos desta etiologia.

Caso Clínico: Homem de 50 anos de idade, com antecedentes pessoais de múltiplos fatores de risco vascular, nomeadamente, hipertensão arterial essencial, diabetes *mellitus* tipo 2 e tabagismo ativo (40 UMA). Admitido no SU em 2020 por afasia ligeira. Realizou RM-CE com evidência de enfarte isquémico agudo cortical temporoparietal esquerdo e duas lesões embólicas crônicas, frontal e cerebelosa direitas. Investigação etiológica com estudo de vaso intra-/extracraniano, ECG-Holter e ecocardiograma transtorácico e transesofágico sem alterações de relevo. Três anos depois apresentou novo episódio de hemiparesia, hemi-hipostesia e hemianopsia homônima esquerdas no contexto de AVC isquémico no território da artéria cerebral posterior direita. A RM-CE documentou enfarte isquémico agudo neste território tal como outra lesão crônica, não presente em 2020, no território da artéria cerebral média direita. Repetido novo estudo vascular completo sem alterações. Face aos episódios recorrentes, com lesões isquémicas em múltiplos territórios, realizou TC-TAP com evidência de neoplasia do urotélio alto à esquerda. Retrospectivamente foi possível apurar antecedentes de perda ponderal relevante (10%) um ano antes do primeiro evento vascular cerebral, e episódios intermitentes de hematúria macroscópica, com início seis semanas antes do segundo internamento. Assumiu-se assim o diagnóstico de AVCs isquémicos recorrentes no contexto de estado pró-trombótico paraneoplásico.

Conclusão: Este caso clínico pretende ilustrar a importância de se considerar a hipótese de neoplasia em doentes jovens com AVC embólico recorrente, principalmente quando a história clínica é sugestiva de neoplasia oculta ou existe envolvimento de múltiplos territórios vasculares.

P51 – AVC ISQUÉMICO RECORRENTE COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE NEOPLASIA OCULTA DO PULMÃO

Bárbara Alves Rodrigues¹, Inês Carmo e Pinto¹, Cláudio Gouveia², João Pedro Marto^{1,3}, Sofia Calado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 3-Centro Clínico Académico de Lisboa (CCAL), NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal

Introdução: Doentes com neoplasia têm risco acrescido de AVC isquémico por diferentes mecanismos, principalmente pela indução de estado protrombótico paraneoplásico. Estas alterações hematológicas podem desenvolver-se numa fase precoce da doença, podendo o AVC isquémico corresponder à primeira manifestação da doença neoplásica. Assim, a identificação de características associadas a maior risco de AVC isquémico no contexto de estado protrombótico paraneoplásico poderá permitir um diagnóstico precoce de neoplasia oculta.

Caso: Mulher de 65 anos de idade, autónoma, com antecedentes pessoais de hipertensão arterial, dislipidémia e hábitos tabágicos no passado (50 UMA). Admitida por quadro de instalação ictal de vertigem e disartria. Do estudo completo realizado, a destacar RM-CE com evidência de múltiplos eventos isquémicos, bi-hemisféricos, na circulação anterior e posterior, e ecocardiograma transesofágico com placa complexa ao nível da crosse da

aorta. Admitido AVC isquémico agudo multiterritório neste contexto, com alta sob terapêutica médica otimizada e referenciada a cirurgia cardiotorácica. 4 meses depois, admitida por novo AVC isquémico no território da artéria cerebral média esquerda. Submetida a trombólise, mas considerada sem indicação para tratamento endovascular por ASPECTS desfavorável. Repetido estudo vascular e considerada a hipótese de evento paraneoplásico. TC tóraco-abdómino-pélvica com lesão sugestiva de adenocarcinoma do pulmão, posteriormente confirmado por broncofibroscopia e estudo histológico. Ecocardiograma transesofágico documentou endocardite marântica da válvula aórtica. A doente foi encaminhada para consulta de Pneumologia oncológica, tendo iniciado terapêutica dirigida à neoplasia referida.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma doente com AVC isquémico como manifestação inaugural de neoplasia oculta do pulmão. Salientamos como fatores preditores de maior risco para neoplasia oculta a apresentação clínica com enfartes em diferentes territórios vasculares e a recorrência de eventos cerebrovasculares.

P52 – ALÉM DOS TRIGGERS, NA SÍNDROME DE VASOCONSTRIÇÃO REVERSÍVEL

Catarina Guedes Vaz¹, Francisco Almeida², Liliana Igreja², Maria Carlos Pereira¹, Francisco Repas Barbosa¹, Diana Freitas³, Ricardo Soares-dos-Reis^{4,5}, Denis Gabriel¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António 2-Serviço de Neuroradiologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Consulta Externa de Medicina Interna do Hospital Trofa Saúde Alfenia; 4-Consulta Externa de Neurologia do Hospital Trofa Saúde Alfenia; 5-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: A síndrome de vasoconstrição reversível (RVCS), em crescente reconhecimento, decorre da desregulação transitória da vasculatura cerebral. Manifesta-se por cefaleia *thunderclap* e está associada a múltiplos *triggers* e patologias.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 49 anos, saudável, com história pregressa pontual de cefaleia noturna associada a palpitações, admitido por cefaleia *thunderclap* precedida de pequeno esforço. Com exame neurológico normal, a tomografia cranioencefálica documentou hemorragia subaracnoideia (HSA) da alta convexidade fronto-temporo-parietal direita e frontal esquerda e a angio-TC irregularidades em ramos das artérias cerebrais médias (M2 e M3), anterior direita (A1) e cerebrais posteriores, com ausência de formações aneurismáticas. RVCS score 9. Iniciou terapêutica com nimodipina, obtendo-se controlo tensional. Eco-Doppler transcraniano a cores em D6 com achados dentro dos parâmetros da normalidade. Por manutenção de um perfil tensional tendencialmente hipertensivo, prosseguiu no estudo de causas secundárias de HTA em regime de consulta externa, que documentou um aumento das metanefrinas fraccionadas plasmáticas associada a lesão nodular na glândula supra-renal direita a sugerir o diagnóstico de feocromocitoma. Não se apuraram outras condições associadas.

Caso 2: Mulher de 60 anos, sem antecedentes de relevo, admitida após 2 episódios de cefaleia *thunderclap* que surgiram durante o coito e cefaleia holocraniana intercrítica constante resistente à analgesia e de menor intensidade. Sem défices focais, a tomografia revelou HSA da alta convexidade fronto-parietal bilateral e o estudo angiográfico evidenciou estenoses multifocais dos segmentos distais da circulação anterior (M2, M3 e A2), sem sinais sugestivos de formações aneurismáticas. RVCS score 10. Iniciou,

também, terapêutica com nimodipina com controlo tensional e da cefaleia. Realizou eco-Doppler 2 semanas após o evento, sem alterações de relevo. Não se apuraram outros precipitantes, nomeadamente farmacológicos, metabólicos e ambientais.

Conclusão: O reconhecimento e resolução da etiologia subjacente, assim como a evicção de possíveis *triggers*, são fundamentais no reconhecimento e gestão de RVCS. O feocromocitoma, apesar de manifestação rara de síndrome de vasoconstricção reversível, é um diagnóstico a considerar, pela sua potencial morbimortalidade.

P53 – UM CULPADO DIFERENTE?

Flavia Fleming, Isabel Taveira, Ana Paula Fidalgo
CHUA - Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: As doenças auto-imunes têm diferentes períodos evolutivos e, parece existir uma relação causal entre a inflamação provocada e o aumento do risco e gravidade do AVC. A própria terapêutica utilizada para controlar determinadas doenças auto-imunes parece estar associada a maior risco vascular.

No controlo de determinadas doenças auto-imunes, o número de eventos vasculares *major* associados a Ustecinumab (anticorpo monoclonal IgG1κ anti interleucina-12/23 humano) têm sido comparáveis aos da população geral, sugerindo-se no entanto um controlo periódico dos fatores de risco aquando da sua utilização.

Caso Clínico: Os autores apresentam o caso de uma mulher de 51 anos, com antecedentes de Doença de Chron e Psoríase, medicada com ustecinumab (90 mg) a cada 6 semanas, tendo feito a última toma a 18/10. Admitida em Serviço de Urgência a 2/11 por défice neurológico focal súbito sugestivo de síndrome completo da ACM Esq. Submetida a trombectomia com benefício e admitida na UAVC para estudo etiológico e plano de reabilitação. De todo o estudo etiológico exaustivo realizado, há apenas a realçar estenose (50-59%) da ACI, e ANA e beta-2glicoproteína positivas (na fase aguda).

Embora o ustecinumab seja dos fármacos biológicos com menor risco vascular associado, poderá o mesmo ter tido uma importância causal para o caso?

Conclusão: Apesar do estudo etiológico se manter ativamente em curso, a hipótese do ustecinumab ter tido um impacto na patogénese deste evento vascular mantém-se como uma hipótese possível. Há um longo caminho por percorrer na Medicina, em particular nas doenças auto-imunes, sendo importante relembrar que nenhum fármaco é potencialmente inócuo.

P54 – THUNDERCLAP HEADACHE – UM CASO DE TROMBOSE DA ARTÉRIA BASILAR

Francisco Repas Barbosa¹, Ana Isabel Pereira², Catarina Guedes Vaz¹, Maria Carlos Pereira¹, Diogo Pereira¹, Denis Gabriel¹

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), 2-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução: Apesar de não estar invariavelmente presente, a cefaleia também pode acompanhar os AVC isquémicos. Na literatura, a frequência relatada de cefaleia nos enfartes da circulação posterior varia entre 30% e 75%. As características da cefaleia são, na sua maioria, difusas e inespecíficas ou podem estar localizadas na área occipital, mas também podem incluir náuseas, vômitos, foto ou fonofobia, ou podem estar associadas a um défice neurológico focal pouco evidente.

Caso clínico: Uma jovem de 29 anos, com antecedentes de excesso ponderal e hipotireoidismo, foi admitida no serviço de

urgência por uma violenta cefaleia holocraniana de início súbito, com cerca de 1h e 30 minutos de evolução. À admissão encontrava-se sonolenta (Glasgow 14), sem défices neurológicos focais aparentes e com perfil tensional normal. Apesar da cefaleia, destacava-se a flutuação do grau de vigília, pautados por períodos de ligeira disartria. Numa observação mais atenta, objetivou-se reflexos cutâneo-plantares em extensão e ligeira síndrome cerebelosa cinética bilateral. Nessa altura, o quadro foi entendido como de um AVC hiperagudo. Na tentativa de estabelecer uma cronologia fidedigna da sintomatologia, a doente acabou por referir que, no início dessa manhã, não conseguiu manter uma trajetória linear ao dirigir-se para o trabalho no seu automóvel, assim como tendência a lateropulsão esquerda, que tinha desvalorizado. Por esse motivo, a abordagem foi realizada fora de janela temporal para realização de trombólise endovenosa. A angio-tomografia de troncos supra-aórticos revelou um defeito de preenchimento do terço médio e superior da artéria basilar, com bom preenchimento das artérias cerebrais posteriores por estabelecimento de colateralização pelas artérias comunicantes posteriores. Decidiu-se pela realização de trombectomia mecânica, obtendo-se recanalização (TICI 3) e imediata recuperação dos défices.

Conclusão: A cefaleia associada ao AVC tem um amplo espectro de apresentação, desde inespecífica até uma apresentação violenta, desde o início, na maior parte dos casos, embora possa associar-se a outros sintomas tardiamente, em cerca de 10-15%. Pode ser um sintoma cardinal na apresentação de um AVC (quer hemorrágico, quer isquémico) e o caso realça a importância de estar atento a sinais de alarme, de modo a não escapar um diagnóstico com importantes implicações no prognóstico.

P55 – DESCOBRINDO A AMEAÇA ESCONDIDA: AVC ISQUÉMICO AGUDO NO CONTEXTO DE NEUROSSÍFILIS – RELATO DE CASO

Teresa Abegão^{1,2}, Pedro Gomes Santos^{1,2}, Mariana Antão², Carlos Cabrita², Catarina Frias¹, André Florêncio¹, Ana Paula Fidalgo¹

1-Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, 2-Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introdução: A neurosífilis é uma infecção do sistema nervoso central causada pelo *Treponema pallidum*. Nos últimos anos, tem havido um aumento da incidência de sífilis; no entanto, a neurosífilis é rara, em comparação com a era anterior à descoberta da penicilina. Pode ser assintomática ou causar várias manifestações, como meningite sífilítica, meningoartrite sífilítica ou *tabes dorsalis*. A meningoartrite sífilítica pode causar arterite inflamatória das artérias cerebrais, levando à oclusão vascular e enfarte cerebral.

Caso Clínico: Relatamos o caso de uma mulher de 63 anos com antecedentes pessoais de hemorragia cerebral e vários factores de risco cardio e cerebrovasculares (hipertensão arterial essencial não tratada, tabagismo e obesidade grau II), que recorreu à urgência por diminuição da força muscular à direita e alteração da fala com 3 horas de duração. Ao exame objectivo apresentava-se hipertensa, com tensão arterial de 173/81 mmHg, normocárdica, com hemiparesia e hemi-hipoestesia direitas e disartria, correspondente a um *National Institute of Health Stroke Scale* (NIHSS) score de 4 pontos. A tomografia computadorizada com angiografia cranioencefálica e cervical não revelou alterações; no entanto, a ressonância magnética cranioencefálica demonstrou enfartes talâmico e da cápsula interna à esquerda. A doente iniciou anti-agregação e estatina de alta potência.

Os anticorpos anti-*T. pallidum* foram positivos, bem como o *Rapid Plasma Reagin* (RPR). A análise do líquido cefalorraquidiano confirmou o diagnóstico de neurosífilis, e a doente foi tratada com ceftriaxone durante 14 dias (escolha condicionada por alergia à penicilina). Após dois dias de internamento na Unidade de AVC os défices neurológicos começaram a melhorar, tendo a doente à data de alta um NIHSS score de 1 ponto (à custa de discreta hipoestesia direita). Um mês após a alta, a doente foi observada em consulta de Medicina AVC, com completa resolução do quadro.

Conclusão: Embora exista uma alta prevalência de acidentes vasculares cerebrais em doentes com neurosífilis, esta patologia é geralmente sub-diagnosticada. A neurosífilis não tratada acarreta um maior risco de recorrência de acidente vascular cerebral em comparação com outros factores de risco cerebrovasculares. Por esse motivo, o diagnóstico e tratamento precoces são essenciais. Este caso destaca a importância de considerar o diagnóstico de neurosífilis em doentes com acidente vascular cerebral, mesmo quando idosos e/ou com vários outros factores de risco cerebrovasculares, de modo a prevenir recorrências e outras complicações.

P56 – POLIMORFISMOS DO GENE *MTHFR* NA DETERMINAÇÃO DO RISCO DE AVC ISQUÉMICO NO ADULTO JOVEM E CARDIOPATIA CONGÉNITA NA DESCENDÊNCIA

Bárbara Alves Rodrigues¹, Vítor Ferreira¹, Inês Carmo e Pinto¹, João Pedro Marto^{1,2}, Miguel Viana-Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, 2-Centro Clínico Académico de Lisboa (CCAL), NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: As variantes alélicas do gene da enzima metilentetrahidrofolato redutase (*MTHFR*) 677 C>T e *MTHFR* 1298 A>C parecem estar associadas a um aumento do risco de eventos vasculares, incluindo AVC isquémico. Adicionalmente, parece haver uma associação entre a variante *MTHFR* 677 C>T e o aumento do risco de patologia cardíaca congénita na descendência. O presente caso ilustra a associação entre variantes alélicas *MTHFR*, AVC isquémico em idade jovem e presença de patologia cardíaca congénita na descendência.

Caso Clínico: Mulher 45 anos de idade, autónoma, com antecedentes pessoais de taquicardia de reentrada do nódulo aurículo-ventricular submetida a ablação, tromboembolismo pulmonar pós-procedimento, hábitos tabágicos ativos (10 UMA) e antecedentes familiares de filho com tetralogia de Fallot. Admitida no Serviço de Urgência por síndrome total da circulação anterior direita, com NIHSS 15. Submetida a trombólise e tromboectomia no contexto do segmento M1 da artéria cerebral média direita, com melhoria clínica progressiva. Do estudo etiológico realizado, a destacar ecocardiograma transesofágico com *shunt* interauricular mínimo, e estudo de trombofilias genéticas a revelar a presença das variantes alélicas *MTHFR* 677 C>T e *MTHFR* 1298 A>C. A doente mantém seguimento em consulta de Neurologia, sob anticoagulação terapêutica e com mRS 2 aos 3 meses.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma doente com polimorfismo genético de *MTHFR*, com história de eventos tromboembólicos arteriais e venosos e com filho com tetralogia de Fallot. Colocamos, deste modo, a hipótese de as variantes alélicas documentadas poderem justificar a maior predisposição para tais eventos tromboembólicos e para a história familiar de cardiopatia congénita na descendência. Em termos de gestão terapêu-

tica, considerámos que a doente beneficiaria de anticoagulação terapêutica a longo prazo e suplementação de ácido fólico, não havendo história de recorrência de eventos até à data. Salientamos a importância de se reconhecer estas variantes como potenciais modificadores de risco de eventos futuros no sentido de otimização das medidas preventivas estabelecidas.

P57 – ENDOCARDITE INFECIOSA: MIMETIZADOR DE AVC POR EMBOLIZAÇÃO SÉTICA

João Gomes, Catarina Reis, Ana Luísa Rodrigues, Isabel Camões
Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE

Introdução: A endocardite infecciosa (EI) representa um diagnóstico de suspeição que se associa a um elevado número de complicações e morbimortalidade. O acidente vascular cerebral (AVC) tem diversas etiologias e é fundamental considerar outros diagnósticos diferenciais quando existem sinais e sintomas sugestivos de outras patologias.

Caso Clínico: Homem, 63 anos, portador de prótese mecânica desde 2020 por estenose aórtica grave, hipertensão, dislipidemia, diabetes mellitus tipo 2, ex-fumador, fibrilhação auricular hipocoagulada. Esteve internado por AVC isquémico em território da ACME, não submetido a terapêutica de reperfusão, à admissão com NIHSS 7 (afasia mista sem resposta verbal, paresia facial central direita), à data de alta NIHSS 3. Regressa ao SU 2 dias depois por febre (temperatura máxima objetivada 38°C) e agravamento de défices neurológicos, com 8 horas de evolução. Associadamente, polaiquiria e dor abdominal supra-púbica. Ao exame neurológico, NIHSS 7. Toque retal com próstata volumosa, dolorosa ao toque. Sem outras alterações ao exame objetivo. Analiticamente sem leucocitose, proteína C reativa 172 mg/dL, função renal e hepática normais, INR 1,17, exame sumário de urina com nitratos negativos, leucócitos 31/μL. Tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) sem lesões isquémicas ou hemorrágicas de novo. Ficou internado no serviço de Medicina Interna por prostatite aguda e iniciou antibioterapia com ciprofloxacina. Verificada melhoria neurológica às 48h (NIHSS 3). Foi isolado meticilina-sensível *staphylococcus aureus* (MSSA) em 2 hemoculturas de sangue periférico, urocultura negativa. Fez ecocardiograma transtorácico: prótese funcionante, sem vegetações. Ao 3º dia de internamento, apresenta alterações do comportamento, agitação psicomotora e agravamento de défices neurológicos, com TC-CE a evidenciar múltiplas lesões hemorrágicas intraparenquimatosas com edema circulante. É transferido para a unidade de Neurocríticos. Do restante estudo, realizou tomografia computadorizada toracoabdominopélvica que demonstrou embolização séptica esplénica. Sem evidência de aneurismas micóticos em angiografia cerebral. É estabelecido o diagnóstico definitivo de endocardite infecciosa segundo os critérios de Duke, com 1 *major* (bacteremia por MSSA) e 3 *minor* (febre > 38°C + fenómenos vasculares + fator predisponente), com escalada de antibioterapia (flucloxacilina + rifampicina que manteve durante 6 semanas). Já estabilizado a nível hemodinâmico e neurológico, é transferido para enfermaria de Medicina Interna. Por quadro de insuficiência cardíaca aguda, realizou ecocardiograma transesofágico que evidenciou 2 massas nodulares na região da prótese, podendo corresponder a vegetação infecciosa, e um trombo sessil adjacente ao apêndice auricular direito. Realização seriada de TC-CE, com progressiva redução das dimensões das lesões hemorrágicas, tendo sido reiniciada hipocoagulação sem intercorrências. Uma semana após hipocoagulação otimizada, verificou-se diminuição do tamanho das massas cardíacas.

Apresentou hemoculturas negativas desde o 7º dia de internamento, com evolução analítica favorável. Teve alta hipocoagulada com NIHSS 3.

Conclusão: Uma das complicações mais severas da EI é a embolização séptica, particularmente para a circulação cerebral, como se verificou no presente caso clínico. Adicionalmente, com evidência de trombos em ecocardiograma, é importante a reintrodução precoce da hipocoagulação para a prevenção de novos eventos, sendo muitas vezes um desafio encontrar o momento certo para o fazer.

P58 – CUIDADOS DE SAÚDE, FATORES CLÍNICOS, ECONÓMICOS E SOCIAIS PREDITIVOS DA QUALIDADE DE VIDA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL: ESTUDO LONGITUDINAL MULTICÊNTRICO

Augusta Silva¹, Mariana Vasconcelos, Sara Lata, Cláudia Silva¹, Christine Cunha¹, Andreia Sousa¹, Rosália Ferreira¹, Soraia Pereira¹, Maria João Trigueiro³, Brígida Patrício³, Artemisa Rocha², Diana Tavares⁵, Ana Silva Alexandrino¹, Pedro Maciel Barbosa¹

Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico do Porto, Porto
1-Área Técnico-Científica de Fisioterapia, 2-Área Técnico-Científica de Ciências Sociais e Humanas, 3-Área Técnico-Científica de Terapia da Fala, 4-Área Técnico-Científica de Terapia Ocupacional, 5-Área Técnico-Científica de Neurofisiologia

Introdução: O acidente vascular-cerebral (AVC) configura um evento neurológico agudo, com consequências físicas, psicológicas, laborais e sociais de longo-prazo. A consequente diminuição da mortalidade, têm-se traduzido num aumento da prevalência de sobreviventes com sequelas incapacitantes. A heterogeneidade das sequelas observadas, nas fases crónicas, dos sujeitos pós-AVC interfere com a capacidade e participação funcional destes sobreviventes. No entanto, os estudos realizados em Portugal, não têm contemplado um levantamento atualizado dos principais preditores da qualidade de vida do sobrevivente em fase crónica, nem uma monitorização do acesso e da qualidade percecionada a cuidados de neuro-reabilitação de longo-prazo. Existe um consenso crescente de que a qualidade de vida relacionada com a saúde (QVRS), auto-relatada, é uma métrica fundamental para a compreensão do impacto da doença na perspetiva dos sobreviventes após o AVC. Desta forma, esta proposta de investigação-ação procura contribuir para uma maior compreensão das necessidades sentidas por sobreviventes de AVC, permitindo o desenvolvimento e a implementação de futuros programas de reabilitação e de cuidados de saúde de longo-prazo, em Portugal.

O nosso objetivo foi realizar um mapeamento nacional nos sobreviventes de AVC, em fase crónica, das necessidades de natureza económica (apoios sociais, formação complementar para retorno ao trabalho ativo, benefícios fiscais), social (acesso e integração em grupos de apoio, oportunidade de acesso a grupos de lazer, acesso a serviços domiciliários), profissional (adaptação do local de trabalho e/ou tarefas desempenhadas) e familiar (formação e apoio aos cuidadores informais); e das necessidades de acesso a serviços de saúde (cuidados de saúde e de neuro-reabilitação das áreas de fisioterapia, terapia ocupacional, terapia da fala e psicologia). Pretende-se, ainda, avaliar o valor preditivo destas necessidades na QVRS, com o objetivo futuro de implementar planos de reabilitação de longo-prazo, de acordo com as necessidades não-satisfeitas identificadas.

Metodologia: Será constituída uma coorte de sobreviventes de AVC com representatividade amostral e geográfica da população portuguesa. Este estudo irá utilizar dados ao nível

da pessoa, avaliados 6 meses após a data do primeiro evento cerebrovascular. Um modelo linear generalizado irá determinar preditores independentes da QVRS, avaliada através das escalas EQ-5D-3L e SF-6D. O modelo incluirá como variáveis as dimensões física, social e económica, testes funcionais preconizados para a avaliação das atividades para a participação (como o *Six-minute Walk Test*, *Timed Up and Go* e *Five Times Sit to Stand Test*) e testes laboratoriais, com recurso a eletroencefalograma, eletromiografia de superfície, plataforma de forças e sistema de aquisição de imagem 3D.

Resultados: A partir do levantamento das necessidades, será desenvolvido um modelo vetorial que permita perceber o impacto das mesmas na QVRS dos sobreviventes, identificando quer a força das disposições, quer a sua direção (i.e., se favorecem ou se condicionam a qualidade de vida), que permita o desenvolvimento de um modelo preditivo de cuidados em saúde longitudinal.

Conclusão: O potencial do projeto de investigação-ação proposto, permitirá fornecer um levantamento estruturado de necessidades com impacto na QVRS, e desta forma contribuir para políticas de saúde dedicadas ao sobrevivente de AVC, em Portugal.

P59 – DESAFIOS DA REABILITAÇÃO NO AVC VERTEBROBASILAR EM PACIENTE COM ECTRODACTILIA CONGÉNITA

João Gomes, Ana Vaz, Diogo Ferreira, Diana Serra, Mafalda Guimarães, Helena Tavares, Rui Costa, Isabel Marantes, João Barroso
Centro Hospitalar Universitário de São João, EPE

Introdução: A ectrodactilia é uma malformação congénita rara que afeta o desenvolvimento das mãos e dos pés caracterizada pela ausência parcial ou completa dos dedos centrais, com um aspeto típico em “garra de lagosta”, afetando 1 em cada 90.000 a 120.000 nados-vivos. A reabilitação no AVC vertebro-basilar possui as suas particularidades e desafios, sendo fulcral adaptarmos os tratamentos às características do nosso doente.

Caso Clínico: Homem, 53 anos, previamente autónomo, com antecedentes de hipertensão, tabagismo ativo, dislipidemia, doença arterial periférica e ectrodactilia congénita: nos membros superiores, apenas possui polegar e 5º dedo bilateralmente; nos membros inferiores, possui apenas retopé e retopé + medioté, sem existência de dedos. Apesar disso, trabalhava há anos como taxista num veículo com mudanças manuais. Recorre ao SU por défice motor de início súbito à direita. Ao exame neurológico apresenta-se sonolento, com disartria, paresia facial central direita, paresia membro superior e inferior direitos com força muscular globalmente G3 e hemihipostesia direita (NIHSS 8). Efetuou tomografia computadorizada crânio-encefálica (TC-CE) sem evidência de lesões isquémicas ou hemorrágicas agudas. Angio-TC com oclusão no segmento cervical da artéria carótida interna esquerda; sistema vertebrobasilar com calibre difusamente diminuído, com oclusão/estenose suboclusiva na junção vertebrobasilar. Realizou trombólise e foi internado na unidade de AVC, onde permaneceu 4 dias, tendo sido depois transferido para enfermaria de Medicina Interna, onde permaneceu 1 mês. Durante o internamento, ocorreram três novos eventos vasculares cerebrais. Efetuou ressonância magnética crânio-encefálica que evidenciou múltiplas áreas de isquemia recente cerebelosas direitas, interessando o vérmis cerebeloso e a protuberância, temporo-occipitais do lado direito e no tálamo do lado direito, pelo que é submetido a colocação de stent intracraniano vertebrobasilar. Foi transferido para o serviço de Medicina Física e de Reabilitação, apresentando os seguintes défices à admissão: disartria ligeira e hemiparesia esquerda G4+ não pontuável

(NIHSS 1). Apresentava ainda disfunção cognitiva multidomínios com particular afeção da capacidade visuoespacial, dismetria apendicular na prova dedo-nariz e calcanhar-joelho, sobretudo à esquerda, necessidade de auxílio de terceira pessoa para assumir e manter ortostatismo, com parco equilíbrio estático e dinâmico, marcha atáxica, com desequilíbrio marcado e necessidade de auxílio de terceira pessoa. Ao longo do internamento, verificada melhoria gradual, mas lenta, nomeadamente ao nível do treino de equilíbrio e marcha. Foi ponderada a introdução de ortóteses de tornozelo-pé personalizadas com o intuito de melhorar a capacidade de marcha e diminuir a instabilidade, mas posteriormente abandonada a ideia por habitualmente os doentes com malformações congénitas apresentarem maiores dificuldades de adaptação a estes produtos de apoio, com alterações proprioceptivas, uma vez que ao longo da vida se foram adaptando às suas características e conseguindo ter uma vida (relativamente) autónoma, com alguma funcionalidade, apesar destes obstáculos. O doente terá alta para um outro centro de reabilitação, para continuação de tratamentos com vista ao restabelecimento de autonomia e funcionalidade prévios.

Conclusão: No AVC vertebrobasilar, o principal desafio prende-se com a ataxia da marcha, sendo particularmente difícil a reabilitação em casos de ectrodactilia ou outras malformações congénitas.

P60 – SOBREVIVENTES DE AVC COMO VOLUNTÁRIOS EM EQUIPAS DE UNIDADES DE AVC: UMA PROPOSTA DE AÇÃO DE SUPORTE PELOS PARES

Ana Rita Pinheiro^{1,2,3}, Rui Vitorino^{3,4}, Anabela Pinto³, Paula Bastos³, André Roque^{3,5}, Joaquim Alvalade⁶, António Conceição⁷

1-Instituto de Biomedicina (iBiMED) e Escola Superior de Saúde (ESSUA), Universidade de Aveiro, Aveiro, 2-Centro de Investigação em Reabilitação, Instituto Politécnico do Porto, Porto, 3-Grupo de Ajuda Mútua de Sobreviventes de AVC de Aveiro (GAM.AVC – Aveiro), Portugal AVC, Aveiro, 4-Instituto de Biomedicina (iBiMED) e Departamento de Ciências Médicas (DCM), Universidade de Aveiro, Aveiro, 5-Unidade de Saúde Familiar Santa Joana, Aveiro, 6-Escola Superior de Saúde (ESSUA), Universidade de Aveiro, Aveiro, 7-Portugal AVC - União de Sobreviventes, Familiares e Amigos, Pessoa Coletiva de Utilidade Pública, Instituição Particular de Solidariedade Social, Organização Não Governamental das Pessoas com Deficiência, Associação de Defesa dos Utentes de Saúde, Portugal

Introdução: O percurso de recuperação após AVC é uma vivência singular e ímpar. É frequente os sobreviventes sofrerem uma profunda alteração da autoimagem e perdas avassaladoras da vida prévia, resultando num turbilhão de emoções. Neste contexto, dialogar e manter-se informado pode ser um farol de esperança. O apoio pelos pares pode revelar-se uma estratégia de imenso valor, proporcionando conforto e melhorando a qualidade de vida dos que recentemente enfrentaram um AVC.

O nosso objetivo foi analisar a importância do apoio pelos pares para os recém-sobreviventes de AVC, também em unidades de AVC (UAVC), na perspetiva de membros de um Grupo de Ajuda Mútua (GAM) de sobreviventes de AVC.

Metodologia: Realizou-se uma discussão em grupo focal, envolvendo adultos sobreviventes de AVC em fase crónica, participantes num GAM da Portugal AVC, a partir da questão: “Como a implementação de ações de apoio pelos pares pode influenciar o processo de recuperação?”. A sessão foi orientada por dois profissionais de saúde, dinamizadores de sessões do GAM. Os dados foram registados através de notas de campo anonimizadas. A sessão teve a duração de 90 minutos. Os dados foram

analisados usando uma abordagem de análise temática.

Resultados: Foram auscultados 7 participantes, 4 do sexo masculino e 3 do feminino. Nenhum teve acesso a ações de apoio pelos pares em fase aguda. Houve um consenso inequívoco entre os participantes de que estabelecer um contacto precoce com sobreviventes recentes de AVC poderá ser extremamente benéfico para estes. Esta ideia ressoou fortemente no grupo, embora houvesse alguma divergência quanto ao momento ideal para iniciar tal interação. A maioria defendeu vigorosamente que esta possibilidade de apoio poderia mesmo existir durante a estadia nas UAVC, antes da alta hospitalar ou transferência para outra unidade de saúde, devendo ser sinalizada pelos profissionais de saúde. Esta sugestão foi endossada unanimemente como uma estratégia essencial para um processo de recuperação mais humano e eficaz.

Os participantes expressaram ainda grande entusiasmo em contribuir ativamente para a capacitação de outros sobreviventes, propondo a criação de uma rede de voluntários com capacidade de entreaajuda, ponderação e espírito moderadamente positivo, essencial no processo de reabilitação, prontos a colaborar estreitamente com as equipas das UAVC. Esta rede, a funcionar num modelo de apoio colaborativo, em que todas as atividades seriam articuladas conjuntamente pelos sobreviventes e profissionais de saúde, estabeleceria um elo vital entre os sobreviventes crónicos e os recentes, proporcionando suporte, partilha de experiências e orientação.

Foi também sugerido que a eficácia e a relevância destas ações deveriam ser regularmente avaliadas, não só pelos recentes sobreviventes mas também pelos seus familiares, cuidadores e profissionais de saúde envolvidos.

Conclusões: Parece existir disponibilidade e motivação por parte de sobreviventes de AVC em fase crónica, participantes de GAM, em dinamizar a implementação de ações de suporte junto de sobreviventes recentes de AVC, devidamente articuladas com as equipas das UAVC. Na opinião dos participantes de GAM, estas ações poderão melhorar o bem-estar, promover a colaboração ativa no processo de reabilitação e reduzir o isolamento social nos primeiros períodos de vivência da condição de saúde.

Agradecimentos: Os autores agradecem à Portugal AVC e aos participantes dos GAM.

P62 – CUIDADOS DE ENFERMAGEM NA PROMOÇÃO DO AUTOCUIDADO CONTROLO DA TENSÃO ARTERIAL NA PESSOA APÓS AVC

Sandra Martins¹, Ana Maia¹, Catarina Pinto Oliveira¹, Maria de Jesus Torres¹

1-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Portugal

Introdução: A ESO prevê que as medidas de prevenção secundária podem reduzir em 80% a ocorrência de novos eventos após um AVC. Apesar de 80-90% das pessoas com AVC serem tratadas, menos de 40% tem a TA controlada, por falta de monitorização, subtratamento e/ou taxas de adesão ao regime medicamentoso baixas. O enfermeiro é uma peça fundamental no tratamento e seguimento das pessoas com AVC, contribuindo para a prevenção primária e secundária das DCV e controlo dos fatores de risco, nomeadamente da TA.

Objetivos: Identificar quais os cuidados de enfermagem que promovem o autocuidado controlo da tensão arterial na pessoa após AVC, contribuindo para a melhoria de cuidados.

Metodologia: Revisão sistemática da literatura, em novembro de 2023, com recurso aos motores de busca EBSCO e PubMed. A frase booleana utilizada foi: Nursing AND stroke AND

prevention and control AND hypertension. Os artigos incluídos são de texto integral, língua portuguesa e inglesa, que abordem a temática em estudo e os cuidados de enfermagem.

Resultados: Foram revistos 10 artigos.

A existência de consultas de enfermagem regulares que forneçam informações sobre a medicação prescrita e dicas para a mudança de estilos de vida são vistas como facilitadores para a adesão ao tratamento da HTA.

Níveis elevados de glicose, estenose da artéria carótida, tabagismo e etilismo constituem fatores de risco acrescido para a ocorrência de um AVC em utentes com HTA. A prática regular de exercício físico regular constitui um fator de proteção.

Os facilitadores da adesão à medicação incluem a compreensão da medicação prescrita, disponibilidade dos fármacos, apoio familiar e existência de consultas regulares. Existe uma associação positiva entre a idade, sexo, nível de educação e estado civil. A falta de apoio financeiro, o uso de medicamentos analgésicos auto-prescritos e o estigma da toma da medicação foram identificados como barreiras e desafios à adesão.

O conhecimento sobre as complicações da hipertensão, benefício do uso de medicamentos e ensinos regulares sobre a mudança de estilos de vida promovem maior adesão ao tratamento.

As pessoas associam o consumo de sal à HTA, contudo poucas associam os estilos de vida. A falta de motivação constitui um dos principais problemas associados à mudança de estilos de vida, sendo fundamental apoiar as pessoas durante esta transição.

Conclusão: São necessárias abordagens precoces, estruturadas, integradas, multiníveis e alongadas no tempo, lideradas por enfermeiros, envolvendo a pessoa, família e estruturas da comunidade, sempre de acordo com os determinantes sociais e culturais. O recurso às novas tecnologias pode ser um elemento facilitador e motivador no processo de mudança de estilos de vida.

Durante a intervenção o enfermeiro deve motivar os utentes, reforçar as mudanças efetuadas, envolvendo o utente/família e redes de apoio. Intervenções breves com foco na educação para a saúde e prática de estilo de vida saudáveis são essenciais para a prevenção primária do AVC.

Atendendo à importância do autocuidado controlo da tensão arterial, sugere-se futura investigação no âmbito de programas de intervenção de enfermagem.

P63 – PERCEÇÃO DO CONHECIMENTO SOBRE O AVC: ESTUDO TRANSVERSAL NUMA POPULAÇÃO ADULTA DO CONCELHO DA PÓVOA DE VARZIM

Ana Sofia Lima, Rosa Santos

Escola Superior de Saúde, Instituto Politécnico do Porto

Introdução: O AVC é uma emergência médica pelo que o seu reconhecimento precoce é fundamental. A aplicação de questionários que avaliem a autoperceção do conhecimento sobre o AVC, pode ser uma alternativa para o rastreio e sensibilização da população para o reconhecimento dos sinais de alerta de AVC para que assim haja uma eficaz atuação.

Objetivos: Avaliar a percepção do conhecimento sobre AVC numa população adulta do concelho da Póvoa de Varzim. Secundariamente pretendeu-se avaliar o modo de atuação face a presença de sinais e sintomas compatíveis com AVC, assim como, determinar as diferenças do conhecimento sobre o AVC na população em estudo relativamente ao género, à faixa etária e à escolaridade.

Metodologia: Estudo observacional e transversal realizado em 2023 a adultos do conselho Póvoa de Varzim, seguindo as recomendações da *Strengthening the reporting of observatio-*

nal studies in epidemiology, STROBE. A avaliação da percepção do conhecimento sobre o AVC foi realizada com recurso à técnica de inquérito por questionário presencial de autopreenchimento, através do questionário “Conhecimento sobre AVC”. Definiram-se como critérios de inclusão ter idade igual ou superior a 18 anos de ambos os géneros e ser do concelho da Póvoa de Varzim. Foram considerados como critérios de exclusão, indivíduos com antecedentes de AVC e existência de défices comunicacionais. A análise estatística foi realizada com recurso ao Statistical Package for the Social Sciences, SPSS, Statistics 28.

Resultados: A amostra incluiu 123 indivíduos com uma idade média 45,18 anos (DP= 20,408) sendo maioritariamente composta por mulheres (65%). Relativamente ao conhecimento sobre o AVC neste estudo obteve-se uma pontuação média de 47,5% (DP= 13,223). Constatou-se que apenas 65,9% dos inquiridos identificaram o conjunto dos três principais sinais de alerta de AVC. Verificou-se ainda que 69,1% dos inquiridos identificou “dores no peito com irradiação para um dos braços” como sintoma de AVC. Quanto ao modo de atuação perante sintomas de AVC constatou-se que 28,5% dos inquiridos permaneceria junto da pessoa e esperando que esta melhorasse.

Conclusão: Este estudo verificou que em média a população do concelho da Póvoa de Varzim obtinha um conhecimento insuficiente sobre o AVC, independentemente do género e faixa etária. É fundamental apostar em estratégias de promoção educacionais sobre esta patologia, para aumentar o nível de conhecimento sobre o AVC na população.

P64 – DESAFIOS NA IMPLEMENTAÇÃO DE UMA UNIDADE DE AVC NO MEIO RURAL

Rosa Mendes, Ana Filipa Valente, Alexandra Madeira, Ana Luísa Costa, Susana Góis, Mariana Nápoles, Pedro Costa

Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo – Hospital de Beja

Introdução: Um dos principais objetivos das organizações de saúde é a melhoria contínua dos serviços prestados e a qualidade e excelência dos mesmos. A existência de uma Unidade de AVC permite iniciar precocemente o tratamento e a reabilitação do doente, prevenir o agravamento e/ou a repetição do AVC e o desenvolvimento de um plano de alta adequado. No entanto a criação de uma Unidade de AVC num distrito do interior enfrenta diversas dificuldades. A maioria das mesmas prende-se com infraestruturas, aquisição de equipamentos e gestão de recursos humanos.

O nosso objetivo foi avaliação da implementação de uma Unidade de AVC num distrito do interior de Portugal e determinação de oportunidades de melhoria.

Metodologia: A Análise SWOT é uma ferramenta de planeamento estratégico que permite às organizações identificarem os seus pontos fortes e fracos internos, bem como as oportunidades e ameaças externas. Ao utilizar esta metodologia de análise pretendemos obter uma visão abrangente da situação atual da nossa unidade de forma a podermos tomar decisões estratégicas e identificar as áreas de melhoria.

Resultados: **Forças:** Profissionais competentes e dedicados, critérios de admissão de utentes bem definidos. Equipa de Enfermagem de Reabilitação com Programa de Reabilitação ativo e em tempo dedicado para o efeito, Reuniões de Equipa Multidisciplinares semanais, Núcleo de Enfermagem de Reabilitação como grupo de apoio e consultadoria; Boa colaboração com Neuroradiologia, Cirurgia Vascular e Neurocirurgia do Hospital de referência; **Fraquezas:** Pouca tecnologia e equipamentos. Dificuldade no acesso e demora nos exames complementares de estudo cardiovascular, por falta de clínicos hospitalares

para realização dos mesmos, ou por serem realizados no exterior, atrasando ou impossibilitando por vezes a tratamentos de intervenção endovascular/cirúrgica. Informação perdida e não centralizada pelo uso em simultâneo de suporte de papel e sistema informatizado. Alguns profissionais de saúde pouco sensibilizados para a área das doenças cerebrovasculares. Dificuldade na extração de *outcomes* de intervenção médica e de enfermagem de reabilitação. Poucos clínicos e nenhum em tempo exclusivo dedicado, nem em permanência. Poucas horas atribuídas ao planeamento e gestão de processo. Oportunidades: Adequação dos sistemas de registo. Equipa motivada para novos desafios e intervenções na área da Neurologia. Criação de consulta de *follow-up* aos 3 meses, 6 meses e 1 ano pós alta. Formação e sensibilização da família/cuidadores e dos profissionais de saúde. Conselho de administração com *mindset* inovador para a criação de valor em saúde. Ameaças: Incumprimento dos critérios de admissão. Inexistência de Neurologista em permanência no Hospital. Não existência de atos vasculares de intervenção. Escassez de respostas sociais em tempo útil. Demora na avaliação inicial por Medicina Física de Reabilitação (MFR). Inexistência de MFR ao fim de semana. Tempos porta-águlha grandes. Grandes distâncias ao acesso hospitalar.

Conclusão: Utilizando a Análise SWOT, realizou-se uma autoavaliação dos pontos fracos e fortes após 5 meses da implementação da Unidade de AVC no nosso distrito. Com esta metodologia avaliámos o desempenho organizacional e a criação de estratégias a implementar no futuro para um melhor acesso a meios complementares de diagnóstico e aos tratamentos médico, endovascular e de reabilitação, mais adequados e personalizados a cada doente com AVC.

P65 – QUANDO A DESORIENTAÇÃO SE ENCONTRA CAMUFLADA: UM ESTUDO DE CASO APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Mariana Vasconcelos¹ & Inês Gomes²

1-Centro de Reabilitação do Norte Dr. Ferreira Alves, Valadares, 2-FP-131D, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Universidade Fernando Pessoa, e CINTESIS. UFP@RISE, Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde, Rede de Investigação em Saúde, Porto

Introdução: A neuro-reabilitação pós-AVC é um campo vasto e multifacetado, que opera num contínuo desde a reabilitação em fase aguda até à prestação de cuidados de saúde na reintegração social e ocupacional. Ao longo deste contínuo, a capacidade de orientação assume-se como uma parte essencial da trajetória da neuro-reabilitação. Esta capacidade diz respeito a um estado psíquico funcional, caracterizado pela consciência do eu em relação ao contexto que o rodeia. O seu pleno funcionamento envolve uma complexa orquestração de processos atencionais, perceptivos e mnésicos, tornando a orientação dependente da respetiva integridade destes processos. Consequentemente, trata-se de uma função fortemente vulnerável aos efeitos das lesões cerebrovasculares. A desorientação apresenta-se como um dos sintomas mais frequentes pós-AVC, impactando negativamente a reabilitação. Ainda que a orientação temporal e de lugar constituam os dois tipos mais comumente afetados, a avaliação compreensiva desta função requer que se considerem outras dimensões, designadamente, as orientações autopsíquica, corporal, direcional e espacial. O presente estudo de caso pretende ilustrar a importância de uma avaliação detalhada da orientação, nas suas diversas dimensões, e problematizar o respetivo impacto na reabilitação.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, sofreu aos 83 anos um AVC isquémico, com episódio subsequente, um ano e três meses mais tarde, de AIT em território da artéria cerebral média direita. A avaliação da orientação foi efetuada dois meses após o AIT, através do Exame Breve do Estado Mental (MMSE, no original) e da Bateria de Avaliação de Comprometimento Cognitivo (BACC). No que diz respeito ao MMSE, a Sra. A. acertou na totalidade das 10 perguntas (metade relativa à orientação temporal e a outra à orientação de lugar), sugerindo a ausência de comprometimento ao nível da orientação alopsíquica. No entanto, quando se considera a BACC, verifica-se um baixo desempenho em ambos os tipos de orientação, com particular evidência ao nível da orientação do lugar. Estas dificuldades na orientação de lugar resultam de uma apreciação inexata da direção e da distância, itens estes não contemplados no MMSE. Ao nível temporal, a desorientação observada resultou de uma menor consciência da passagem do tempo. Apesar de ser capaz de evocar corretamente o dia, mês e ano, demonstra um baixo sentido funcional da continuidade do tempo, dimensão não avaliada pelo MMSE. Foi, ainda, observado algum grau de desorientação espacial, ao nível da rotação mental, e de orientação direcional, ao nível do processamento de informação relativa aos lados direito e esquerdo de si, do outro e do espaço. No seu conjunto, estas dificuldades poderão comprometer a perceção de matriz corporal e condicionar o estabelecimento de um esquema interno de orientação e de movimento do corpo no espaço, bem como a sua relação com o ambiente externo, com implicações evidentes para a neuro-reabilitação.

Conclusão: Os resultados observados no estudo de caso apontam para a necessidade de se realizar uma avaliação detalhada das várias dimensões que caracterizam a orientação. A não deteção de problemas de orientação constitui um forte limitador do processo de neuro-reabilitação, condicionando as (re)aprendizagens e o funcionamento na vida diária.

P66 – ANÁLISE LINGUÍSTICA DA DESCRIÇÃO ORAL DA FIGURA LADRÃO DE BISCOITOS POR UMA POPULAÇÃO SAUDÁVEL

José Fonseca^{1,2,4}, Daniela Pinto⁴, Micaela Pereira⁴, Filipa Miranda^{1,3}

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, 3-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, 4-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico de Setúbal

Introdução: Os conceitos de macrolinguística e microlinguística discursiva foram descritos por Kintsch & van Dijk, em 1978, no entanto os padrões de normalidade continuam a ser muito escassos a nível global (Smith *et al*, 2003) e inexistentes em português europeu. O estudo macrolinguístico do discurso permite identificar o significado contextual de uma palavra ou frase e a ligação entre frases através de mecanismos coerentes com a finalidade de formar tópicos discursivos (Glosse & Deser 1992). A dimensão microlinguística é responsável pela organização dos padrões fonológicos em sequências morfológicas e estas em palavras.

O nosso objetivo foi contribuir para a obtenção de dados normativos macrolinguísticos e microlinguísticos do discurso descritivo em português europeu.

Métodos: Elicitação do discurso através da descrição da figura “Ladrão de biscoitos” para análise dos constituintes microlinguísticos e dos conceitos e coerência. A segmentação dos enunciados foi efectuada através do contorno entoacional e da presença de pausas (Lund & Duchan (1993). A amostra é consti-

tuída por 52 sujeitos sem patologia neurológica ou psiquiátrica (28 mulheres), com idade média de $41,3 \pm 20,4$ anos e escolaridade de $13,1 \pm 4,2$ anos.

Resultados: Obtiveram-se 7 conceitos principais, dos quais se salientam como tendo sido precisos, completos ou incompletos, a “mulher a lavar pratos” (49%), a “criança a roubar a bolacha” (42%), o “lava-loiça a transbordar” (36%) e o “rapaz no banco” (29%). Analisou-se a coerência do discurso através da coerência global (média de $3,0 \pm 0,5$; da coerência média local ($2,3 \pm 0,7$ (0,0-3,7)) e da coerência do tópico: $3,2 \pm 1,3$ (2-7) sub-tópicos, $4,6 \pm 1,4$ (2-8) sub-sub-tópicos e $1,3 \pm 0,9$ (0-4) sub-sub-sub-tópicos. O número médio de enunciados é de $9,6 \pm 4,7$ (3-24), com uma extensão média $7,5 \pm 3,3$ (3,4-20,3). O débito é de $124,5 \pm 30,4$ (65,3-208,8) palavras. O número total de palavras é de $64,4 \pm 30,5$ (27-188) e de palavras diferentes de $42,1 \pm 15,9$ (19-88). A razão Type-Token é de $0,7 \pm 0,1$ (0,4-0,9) e o tempo médio do discurso é de $32,17 \pm 15,5$ (10-76) segundos. Apresentam-se ainda os valores de frequência e de variedade das palavras de conteúdo e de função. Verificou-se a existência de uma relação negativa entre a idade e o débito ($R = -.0377$ $p = 0,006$) e positiva entre a escolaridade e o número de palavras diferentes ($R = 0,321$ $p = 0,020$).

Conclusão: A descrição da figura “Ladrão de biscoitos” é a medida *gold standard* na avaliação do discurso em Portugal, mas desconhecem-se dados normativos para a população portuguesa. A análise dos conceitos fornece informações sobre a quantidade de discurso relevante e preciso, mas não informa se o discurso é organizado (Nocholas & Brookshire, 1995). A análise da coerência do tópico permite verificar a organização conceptual do discurso e a interpretação do significado da mensagem (Wright et al, 2013). Os sujeitos mais velhos dizem o que pretendem com menos palavras (menor débito) e as pessoas com mais escolaridade como possuem um léxico mais rico, produzem um maior número de palavras diferentes. A obtenção de valores normativos macrolinguísticos e microlinguísticos é fundamental para a comparação com pessoas com patologia da linguagem.

P67 – A AFASIA É SÓ UMA ALTERAÇÃO DA LINGUAGEM. MITO OU REALIDADE?

José Fonseca^{1,2}

1-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes

Introdução: Apesar de muitos autores entenderem a entidade afasia como uma alteração exclusiva da linguagem, essa definição nem sempre foi consensual. Trousseau (1865) afirma que a inteligência está sempre alterada na afasia e para Head (1926) na afasia existe sempre uma perturbação da inteligência. Sabe-se que a linguagem está intimamente relacionada com outros domínios cognitivos, incluindo a memória, as funções executivas e a atenção. Um debate recorrente centra-se na possibilidade da linguagem poder ser ou não desligada dos outros domínios cognitivos.

Casos Clínicos: Descrevem-se dois casos de pessoas com afasia ligeira e dois casos com afasia grave, em que em cada grupo de pessoas com afasia um dos sujeitos não tem alterações cognitivas e outro apresenta alterações da cognição.

O teste de memória dos 5 objectos parece ser sensível às alterações da linguagem na condição de evocação imediata. Salienta-se que após uma interferência de 5 minutos a recuperação apresentou um desempenho normal. Este padrão de dissociação pode estar relacionado com uma capacidade de atenção mais flutuante ou com alterações nas redes fronto-parietais,

que suportam a capacidade de memória de trabalho. O teste Camelos e Cactus avalia a memória semântica que está, intimamente, relacionada com a linguagem e, portanto, era esperado algum comprometimento.

Conclusão: Os testes para avaliação da memória semântica, episódica e imediata são os mais alterados na afasia e podem reflectir a existência de redes compartilhadas entre estas funções cognitivas e a linguagem ou a necessidade de utilização de estratégias linguísticas na utilização destas capacidades cognitivas. Contudo, não se pode concluir de imediato que após uma afasia existem, ou não, alterações cognitivas.

Embora os terapeutas da fala observem dificuldades cognitivas em algumas pessoas com afasia, a avaliação objectiva da cognição pode ajudar a entender o padrão de desempenho cognitivo geral e ajudar no planeamento de estratégias terapêuticas.

P68 – DESENVOLVIMENTO DA VERSÃO PORTUGUESA DO APHASIA ATTITUDES, STRATEGIES, AND KNOWLEDGE SURVEY

Helena Guerreiro¹, Pedro Sá Couto², Isabel Costa^{1,3}, Maria da Assunção C. Matos^{1,3}

1-Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Campus Universitário de Santiago, Agra do Crasto, 2-Center for Research and Development in Mathematics and Applications (CIDMA), Departamento de Matemática da Universidade de Aveiro (DMAT), Universidade de Aveiro, 3-Center for Health Technology and Services Research (CINTESIS@RISE), University of Aveiro, Aveiro, Portugal

Introdução: A *Supported Conversation for Adults with Aphasia* (SCATM) é o método de comunicação com maior evidência científica no treino de parceiros de comunicação (PC) de pessoas com afasia (PCAs). A nível mundial tem sido cada vez mais utilizado para treinar os profissionais de saúde (PS) que lidam diariamente com esta população. O *Aphasia Attitudes, Strategies, and Knowledge survey* (AASK) permite avaliar as componentes que se alinham diretamente com os objetivos e o foco de intervenção do SCATM: informações sobre a afasia e o seu impacto no acesso aos serviços de saúde, bem como a aprendizagem de estratégias facilitadoras da comunicação (Secções 1 e 2) e o conforto e confiança dos PC com a perspectiva de comunicar com PCAs (Secção 3). Apresenta um total de 11 questões: 4 questões de resposta curta; 3 questões de escolha múltipla; 4 questões com resposta através de uma Escala de Likert de 5 pontos (1-Muito desconfortável/Muito inseguro; 2-Desconfortável/Inseguro; 3-Neutro; 4-Confortável/Seguro; 5-Muito confortável/Muito seguro. Com este estudo pretendeu-se realizar a tradução, adaptação e validação de conteúdo do AASK para o português europeu (AASK-PE).

Metodologia: Trata-se de um estudo metodológico, constituído pela tradução, adaptação e validação de conteúdo do questionário AASK-PE. Inicialmente, procedeu-se ao pedido de autorização de utilização do AASK à sua autora original. De forma a obter a versão portuguesa final do instrumento, foram consideradas as guidelines existentes a nível internacional, realizando-se as seguintes etapas: 1) tradução; 2) síntese das traduções; 3) retrotradução; 4) análise da tradução final de consenso e verificação da sua equivalência por um painel de peritos; 5) Envio da versão final, retrotraduzida, à autora original. De forma a integrar este painel de peritos, foram definidos alguns fatores de inclusão, nomeadamente ser terapeuta da fala (TF) e ter formação prévia em SCATM. Foi calculado o Índice de Validade de Conteúdo (IVC) para cada item do instrumento e a percentagem de concordância entre peritos. Considerou-se que cada item do questionário deveria ser classificado com valores de IVC acima de 0,9.

Resultados: O painel de peritos integrou 6 TF do sexo feminino, com média de idades de $36,0 \pm 7,9$ anos, com grau de licenciatura ($n=3$) e/ou com grau de mestrado/doutoramento. Estes peritos referem ter, em média, $12,3 \pm 7,9$ anos de experiência profissional e $8,8 \pm 6,6$ anos de contacto com PCAs. Foi obtido um IVC=1 para todos os itens do AASK-PE e uma concordância de 100% entre os peritos. Apesar do IVC obtido logo numa primeira ronda de avaliação, os peritos sugeriram pequenas sugestões de alteração da versão de consenso avaliada, tendo sido as mesmas analisadas e integradas.

Conclusão: A versão portuguesa do AASK apresentou bons níveis de validade de conteúdo e de concordância entre peritos, podendo ser utilizado na avaliação do conhecimento dos PS sobre a afasia e sobre as estratégias a utilizar para facilitar a comunicação com PCAs. Em estudos futuros pretende-se dar continuidade ao processo de validação, aplicando o mesmo a uma população alargada de PS e analisando as suas características psicométricas.

P69 – IMPACTO DEVASTADOR DA DISFUNÇÃO COGNITIVA APÓS ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM IDADE JOVEM – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

João Santos-Faria¹, João Nuno Malta¹, Carla Hovenkamp¹, Flávio Ribeiro¹, Ana Rita Silva², Ana Margarida Ferreira¹, João Paulo Branco¹

1-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação, Universidade de Coimbra

Introdução: O sobrevivente de AVC pode apresentar distúrbios cognitivos e comportamentais sequelares, que frequentemente resultam num prognóstico funcional desfavorável. Atendendo à evidência mais recente, a presença de algum grau de compromisso cognitivo atinge cerca de 30% destes doentes. A disfunção cognitiva pode variar substancialmente, desde um acometimento leve num domínio cognitivo específico até a um quadro demencial completo. É imperativo que os doentes sejam submetidos a rastreio para a disfunção cognitiva, tanto na fase aguda quanto durante o processo de reabilitação. Apresentamos um caso clínico que ilustra o impacto da disfunção cognitiva e comportamental como limitação funcional principal após AVC.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 39 anos, encaregada na hotelaria, com AVC isquémico POCI esquerdo de etiologia indeterminada por oclusão da artéria basilar. Quadro neuromotor inicial de humor depressivo, alterações do sono e da memória de trabalho, disartria e ataxia. Cumpriu programa de reabilitação com intervenção de neuropsicologia em Centro de Reabilitação na fase subaguda durante 2 meses. Reavaliada por MFR aos 41 anos, apresentando ausência de défice motor, autonomia na marcha e AVD (com necessidade de orientação estratificada e vigilância), mas socialmente isolada no domicílio. A nível cognitivo e comportamental com alterações marcadas, sendo solicitada reavaliação neuropsicológica e introduzido tratamento psicofarmacológico pelas alterações do sono, comportamento e humor depressivo, embora sem benefício clínico evidente. Testada resposta ao metilfenidato e, posteriormente, à amantadina, não tendo sido obtida resposta favorável. Na reavaliação neuropsicológica, evidenciou deterioração cognitiva moderada em múltiplos domínios. Apresentava lentificação no processamento da informação e sintomatologia depressiva moderada com significado clínico. Adicionalmente, com défices de memória episódica visual grave, défices de memória episódica verbal moderada, sem benefício de pistas para a memorização,

embora mantivesse preservação da atenção e de cálculo. Iniciou intervenção neuropsicológica com melhorias discretas, nomeadamente na capacidade de nomeação e processamento de informação, mas manteve um défice significativo de memória episódica e memória de trabalho. Referenciada para o CRP de Gaia, não reunindo condições de requalificação laboral. Na última avaliação, três anos e meio após o AVC, mantinha os défices cognitivos descritos, sem qualquer sequela a nível motor, e sem capacidade para retomar atividade laboral pela persistência das alterações neurocognitivas.

Conclusão: O caso apresentado sublinha a necessidade de efetuar o rastreio das alterações cognitivas decorrentes do AVC, dadas as suas implicações funcionais. Este quadro pode manifestar-se mesmo em doentes jovens, tendo impacto adverso nas dinâmicas familiares, interações sociais e no desempenho ocupacional, mesmo na ausência de défice motor significativo. A correlação entre depressão e disfunção cognitiva é uma observação comum e contribui para um ciclo de agravamento mútuo, frequentemente negligenciado na prática clínica, e o seu impacto na recuperação do paciente tende a ser subestimado. A abordagem apropriada dessas sequelas envolve a gestão de fatores de risco, intervenções farmacológicas, terapia cognitivo-comportamental, implementação de estratégias compensatórias e treino direcionado para os domínios cognitivos afetados. Contudo, apesar do progresso na estruturação dos programas de reabilitação destinados a sobreviventes de AVC, a resposta apropriada para abordar essas sequelas permanece subdesenvolvida e carece de recursos adequados.

P70 – TRADUÇÃO E VALIDAÇÃO DO RECURSO APHASIA-FRIENDLY “TALKING TO YOUR NURSE” PARA A POPULAÇÃO PORTUGUESA

Luna Barreto^{1,2}, Ana Brígida Patrício¹, Paula Valente²

1-Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico do Porto, Porto, Portugal, 2-Instituto Português da Afasia, Matosinhos, Portugal

Introdução: A falta de acessibilidade comunicativa nos contextos onde são prestados serviços de saúde é frequentemente um entrave à prestação de cuidados de saúde, na medida em que pode provocar exclusão da pessoa com afasia (PCA) dos serviços e da tomada de decisões, uma maior taxa de erros médicos, insatisfação do utente e frustração, tanto nos profissionais de saúde (PS), como nas PCA. Para realizar uma prática clínica adequada, é fundamental a existência de ferramentas que promovam uma comunicação eficaz entre PS e PCA, e.g., o uso de recursos comunicativos e a aprendizagem e treino de estratégias de comunicação. Para tal, o Aphasia Institute (Toronto, Canadá) elaborou uma série de recursos *aphasia-friendly* que têm demonstrado ser facilitadores deste processo e que, para utilização noutros países, carecem de adaptação.

O nosso objetivo foi fazer a tradução, adaptação cultural e validação, para o português europeu (PE), do recurso pictográfico *aphasia-friendly* “Talking To Your Nurse”, desenvolvido pelo Aphasia Institute, que visa promover uma comunicação mais eficaz entre enfermeiros e pessoas com afasia.

Métodos: (1) Tradução do recurso da língua original (inglês) para o PE por uma equipa de 2 tradutores independentes entre si, nativos em PE e com domínio avançado do inglês; (2) Obtenção da versão de consenso das traduções; (3) Retroversão por parte de um tradutor nativo em PE e com domínio proficiente do inglês; (4) Painel de peritos onde foi harmonizada a versão de consenso; (5) Validade de conteúdo e *cognitive debriefing*, em que os 6 participantes selecionados eram enfermeiros que

contactam com PCA no contexto de trabalho e frequentaram a formação em *Supported Conversation for Adults with Aphasia* (SCA™); (6) Cálculo do índice de validade de conteúdo (IVC) do recurso (IVC por categoria, por secção e IVC global).

Resultados: Do painel de peritos resultaram adaptações culturais nas imagens. O recurso obteve um valor de IVC global satisfatório: 0,977 (IVC > 0,80). Todos os valores por categoria e secção foram superiores a 0,80.

Conclusão: De acordo com o parecer dos peritos e com o valor de IVC, considera-se que o recurso *“Talking To Your Nurse”* se encontra validado e adaptado cultural e linguisticamente à população portuguesa. A metodologia utilizada, envolvendo os PS diretamente interessados nos recursos, foi uma mais-valia no processo de validação.

Futuramente, a ferramenta será aplicada por enfermeiros a PCA, num processo de pré-teste, de onde poderão resultar, ainda, propostas de melhoria.

P71 – HABILIDADES VISUOCONSTRUTIVAS E EXECUTIVAS NO ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL HEMORRÁGICO: RELATO DE DOIS CASOS

Inês Gomes¹ & Mariana Vasconcelos²

1-FP-I3ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Universidade Fernando Pessoa, e CINTESIS. UFP@RISE, Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços de Saúde, Rede de Investigação em Saúde, Porto, 2-Centro de Reabilitação do Norte Dr. Ferreira Alves, Valadares

Introdução: A Figura complexa de Rey é um dos principais instrumentos de avaliação neuropsicológica. Na tarefa de cópia, é pedido ao indivíduo que desenhe uma réplica de uma imagem com 18 padrões. A análise da precisão do desenho permite avaliar o processamento visuoperceptivo e visuoconstrutivo. Este sistema de cotação tradicional, quantitativo, apresenta, todavia, algumas limitações, ao não permitir avaliar aspetos qualitativos da reprodução por cópia considerados relevantes, em particular, em situação de AVC. Vários estudos têm demonstrado que este instrumento é útil na discriminação de indivíduos com lesões no hemisfério direito ou esquerdo ou entre lesões corticais e subcorticais. Recentemente, tem sido sugerido tratar-se de um dos testes mais preditivos da capacidade de aprendizagem motora a longo prazo, o que assume relevância na reabilitação pós-AVC. Esta aprendizagem, ao envolver as capacidades de aprender, adaptar e generalizar habilidades motoras, configura um determinante fundamental da resposta à reabilitação, já que o seu declínio poderá comprometer a recuperação das funções motoras afetadas. O presente estudo tem como objetivo examinar dois sistemas de cotação, um quantitativo, para determinar o índice de precisão, e outro qualitativo, para determinar o índice de organização e de planeamento, em dois casos de AVC hemorrágico no hemisfério esquerdo.

Caso Clínico: O presente estudo de caso incidiu sobre a análise de desempenho na cópia da figura complexa de Rey de dois pacientes. O paciente A, do sexo masculino, sofreu um AVC hemorrágico no lobo temporal esquerdo aos 41 anos de idade. As manifestações clínicas incluíram hemianópsia homónima direita, hemiparésia direita de predomínio braquiofacial e afasia global. Dois anos após, as sequelas centravam-se nas dimensões motora e cognitiva. A paciente B, do sexo feminino, sofreu um hematoma intracerebral occipital esquerdo aos 58 anos. A ressonância magnética realizada um ano mais tarde revelou uma sequela cavitada temporo-occipital esquerda cortico-subcortical. As principais dificuldades incidiram no domínio

cognitivo, encontrando-se a componente motora relativamente preservada. Em ambos os pacientes, os resultados observados na figura complexa de Rey evidenciaram uma reprodução de modo fragmentado, não contínuo, com recurso a uma abordagem detalhista em detrimento de uma abordagem gestáltica. No entanto, a cópia revelou-se menos precisa e com estratégias organizacionais mais primitivas na paciente B. Em ambos os índices (de precisão e de organização), o seu desempenho revelou-se bastante fraco. Já no caso A, o desempenho foi mais elevado no sistema quantitativo, sugerindo que boas habilidades de reprodução não requerem necessariamente estratégias conceptuais eficientes.

Conclusão: A conjugação de sistemas de cotação quantitativos e qualitativos na análise da figura complexa de Rey apresenta utilidade clínica, revelando-se importante para diferenciar indivíduos com AVC, em diferentes regiões cerebrais. Trata-se de um instrumento breve que, a partir da análise da forma como o indivíduo aborda a tarefa, permite avaliar o funcionamento executivo, para além das habilidades perceptivas com que originalmente foi desenvolvido. Acresce que as suas potencialidades na predição da capacidade de aprendizagem motora a longo prazo são promissoras para a reabilitação motora de sobreviventes de AVC, permitindo obter indicações do risco de não resposta à intervenção.

P72 – TREINO DE COMUNICAÇÃO DE PROFISSIONAIS DE SAÚDE COM PESSOAS COM AFASIA

Helena Guerreiro¹, Pedro Sá Couto², Isabel Costa^{1,3}, Maria da Assunção C. Matos^{1,3}

1-Escola Superior de Saúde da Universidade de Aveiro, Campus Universitário de Santiago, Agra do Crasto, 2-Center for Research and Development in Mathematics and Applications (CIDMA), Departamento de Matemática da Universidade de Aveiro (DMAT), Universidade de Aveiro, 3810-193 Aveiro, 3-Center for Health Technology and Services Research (CINTESIS@RISE), University of Aveiro, Aveiro, Portugal

Introdução: A *Supported Conversation for Adults with Aphasia* (SCATM) é o método de comunicação com maior evidência científica no treino de parceiros de comunicação (PC) de pessoas com afasia (PCAs). A nível mundial tem sido cada vez mais utilizado para treinar os profissionais de saúde (PS) que lidam diariamente com esta população. Em Portugal existe ainda uma lacuna muito grande quanto à forma de comunicação e às estratégias utilizadas com as PCAs nos seus diferentes contextos, sendo uma dificuldade sentida pelos PS.

Pretendeu-se analisar a eficácia de um programa de intervenção que visa o ensino de estratégias de comunicação a um grupo de PS que lida diariamente com PCAs.

Metodologia: Tratou-se de um estudo experimental (Antes/ Após e equilibrado). Foi feita uma formação teórico-prática (TP) aos PS de 3 estruturas hospitalares do norte do país, com base no Programa SCATM. Esta foi desenvolvida junto de 2 grupos e com 3 momentos de avaliação (linha de base, final da fase 1 e final da fase 2). Ambos os grupos foram medidos na linha de base e o Grupo 1 (G1) foi avaliado no final da fase 1 (considerado de controlo, sem formação) e no final da fase 2 (considerado experimental, com formação TP). O Grupo 2 (G2) foi avaliado no final da fase 1 (considerado experimental, com formação TP) e no final da fase 2 (considerado de seguimento). As hipóteses pretendem testar se os resultados apresentam diferenças significativas nos fatores grupo, nos momentos de avaliação e na interação entre o fator grupo e o fator momento de avaliação. Os métodos es-

tatísticos utilizados foram o teste do qui-quadrado, teste U de Mann-Whitney e a ANOVA de 2 fatores mistos. Os resultados foram produzidos através do software IBM SPSS versão 28 e os resultados foram considerados significativos se $p < 0.05$.

Resultados: Ambos os grupos apresentaram uma amostra de participantes igual ($N=14$). Ocorreu um aumento do conhecimento do G1 no final de ambas as fases 1 e 2. Em alguns itens (1.1., 1.3., 1.4., 2.1., 2.2., 2.3.) ocorreu uma subida inesperada dos valores no final da Fase 1, uma vez que estes PS ainda não tinham realizado a formação TP. O G2 mostrou alguns resultados não esperados. Idealmente, este grupo deveria apresentar um aumento no conhecimento entre a linha de base e o final da Fase 1 e deveria manter o nível de conhecimento ao longo da Fase 2. Isso apenas aconteceu nos itens 2.2. e 2.3., enquanto nos restantes itens observou-se um padrão de aumento de conhecimento.

Conclusão: Concluiu-se que o programa de intervenção efetuado tem eficácia no ensino de estratégias de comunicação aos PS que lidam diariamente com PCAs. A formação é benéfica ao longo do tempo, não excluindo a necessidade de os PS continuarem a aprofundar os conhecimentos na área. Seria importante alargar o estudo a mais hospitais do país e constituir uma amostra mais diversificada, de forma a alcançar um maior número de PS apetrechados de estratégias de comunicação e melhorar a vida das PCAs que passam diariamente nos seus serviços.

P73 – AVALIAÇÃO DA FUNÇÃO COGNITIVA, DEPENDÊNCIA FUNCIONAL E GRAU DE INCAPACIDADE EM DOENTES PÓS AVC

José Gonçalves^{1,2}, Manuel Teixeira Veríssimo³, Daniela Figueiredo⁴

1-Departamento de Educação e Psicologia, Universidade de Aveiro, Aveiro, 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, 4-CINTESIS@RISE, Escola Superior de Saúde, Universidade de Aveiro, Aveiro

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) tem uma prevalência de 8% em indivíduos com idades ≥ 50 anos, sendo a primeira causa de morte em Portugal. As sequelas mais comuns são a incapacidade física, défice cognitivo, fadiga e problemas psicológicos, que afetam para sempre a vida do doente com AVC crónico, resultando em dependência funcional e um

grau de incapacidade muitas vezes elevado.

O objetivo deste estudo foi avaliar a função cognitiva, dependência funcional e grau de incapacidade em doentes com AVC crónico, após alta de uma Unidade de Cuidados Continuados Integrados (UCCI).

Metodologia: Foi realizado um estudo observacional, longitudinal e descritivo, em doentes com história clínica de AVC com alta em Hospitais da zona Centro, com idade ≥ 65 anos, sendo excluídos os que apresentavam demência prévia ao AVC, de qualquer tipo. Os doentes foram observados nos momentos de internamento e alta da UCCI e aos 6 e 12 meses mais tarde. Os dados foram recolhidos através de um protocolo composto por vários instrumentos, destacando-se o teste de MOCA (*Montreal Cognitive Assessment*), a escala modificada de Rankin (mRS) e o Índice de Barthel para avaliação do grau de incapacidade e dependência do doente, e a escala NIHSS para avaliar a gravidade do AVC na Emergência e as suas complicações. Os dados foram recolhidos de agosto/2019 a julho/2022 e analisados com o recurso a análises de estatística descritiva e inferencial.

Resultados: Uma coorte de 154 pacientes com AVC foi avaliada (relação M/F=1,8; idade 75 ± 9 anos). Um agravamento da severidade das complicações do AVC (escala NIHSS) foi acompanhado por um agravamento no grau de dependência da pessoa tanto na admissão (mRANKIN, 0,567, $p < 0,01$; Barthel, -0,596, $p < 0,01$) como na alta (mRANKIN, 0,595, $p < 0,01$; Barthel, -0,593, $p < 0,01$). Um grau de dependência maior à entrada hospitalar correlacionou-se com maior grau de dependência no momento da alta (mRANKIN, 0,855, $p < 0,01$). Registaram-se melhorias significativas em todas as variáveis avaliadas do momento de admissão para a alta, destacando-se um aumento de 25,67 pontos no Índice de Barthel, o que evidencia uma melhoria no estado funcional da pessoa. As melhorias nas pontuações do MOCA entre o momento de admissão e alta hospitalar ($p < 0,001$) representaram uma recuperação significativa das funções cognitivas ao longo do internamento.

Conclusão: Este estudo destacou a importância da avaliação contínua da capacidade funcional, considerando tanto a escala de RANKIN quanto o índice de Barthel, para obter uma visão completa da independência dos pacientes. Além disso, ressaltou-se a necessidade de intervenções abrangentes que abordem não apenas as dimensões físicas e funcionais, mas também as emocionais e sociais da recuperação pós-AVC.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 18.º CONGRESSO PORTUGUÊS DO AVC

Abílio Gonçalves	CO22	Anabela Correia	P36
Adelaide Dias	P18	Anabela Pinto	P60
Adilson de Oliveira	CO7	Anabela Silva	P46
Adriana Costa	CO29	André Araújo	P32
Adriano Neto	P49	André Barreira	P22
Albertina Lima	CO20	André Carvalho	P19
Alejandro Bustamante	CO23	André Costa	CO13
Alexandra Guimarães	P24	André Florêncio	P55
Alexandra Madeira	P33; P35; P64	André Rego	CO22
Alexandre Amaral e Silva	CO22	André Roque	P60
Alexandre Montalvo	CC2	Andrea Cabral	P32
Alexandre Roldão Alferes	CO12	Andreia Cristóvão	P36
Altina Sandra Domingues	P1	Andreia Lopes	CO29
Amélia Nogueira Pinto	CO22	Andreia Meseiro	CO22
Ana Beatriz Ferreira	P12	Andreia Sousa	P58
Ana Borges	CO26	Angela Fernandes	CO20
Ana Brás	CC5; CO12; CO15; CO16	Ângela Rego	P9
Ana Brígida Patrício	P70	Ângelo Carneiro	CO14; P15
Ana Campolargo	P22; P38	Ângelo Dias	CC2
Ana Cristina Mota	P32	Ângelo Fonseca	P12
Ana Filipa Fernandes	CO16	Ângelo Neto Dias	CC6
Ana Filipa Pires	CO26; P23	Annalena Döpp	CO24
Ana Filipa Valente	P33; P35; P64	Anneke Wehner	CO24
Ana Fonseca	CO2	Antónia Fortes	CO20
Ana Fontes Botelho	P18	António Conceição	P60
Ana Gomes	CO22	Arlindo Cruz	P1
Ana Graça Velon	CO13	Armando Lopes	CC5
Ana Inês Martins	CO12; CO15; CO23	Arno Reich	CO24; CO25
Ana Isabel Almeida	CC4; P42	Artemisa Rocha	P58
Ana Isabel Pereira	P54	Augusta Silva	P58
Ana Isabel Ribeiro	P49	Axel Ferreira	P13
Ana Lúcia Oliveira	CO22; P25; P30; P31; P47	Bárbara Alves Rodrigues	P28; P50; P51; P56
Ana Luísa Costa	P33; P35; P64	Bárbara Lima	CO14
Ana Luísa Oliveira da Rocha Pacheco	P37	Bárbara Rodrigues	CO22
Ana Luísa Rodrigues	P57	Beate Schumann-Werner	CO24; CO25
Ana Maia	P62	Beatriz Fernandes	P23
Ana Margarida Ferreira	CO23; P69	Beatriz Valadão	CO22
Ana Marreiros	P26	Bernardo Silvério	CO22
Ana Moreira	CO29	Bettina Mall	CO24
Ana Moura	CO6	Bettina Maring	CO24
Ana Paiva Nunes	CO5; CO18	Brígida Patrício	P58
Ana Pastor	CO22	Bruna Rodrigues Barbosa	CO22
Ana Paula Fidalgo	CO22; P26; P53; P55	Bruno Bonito	CO22
Ana Ponciano	P49	Bruno Couto	CO29
Ana Rita Barbosa	P4	Bruno Rodrigues	CO12; CO15; CO16; CO23
Ana Rita Castro	CO22	Cândida Barroso	P47
Ana Rita Pinheiro	P22; P60	Carla Araújo	CO29
Ana Rita Silva	P69	Carla Cecília	CO12; CO16
Ana Rute Costa	CO6	Carla Cecília Nunes	CO15; CO23
Ana Silva Alexandrino	P58	Carla Correia	CO26
Ana Sofia Coelho	CO21	Carla Esteves	CO10
Ana Sofia Lima	P63	Carla Ferreira	CO14; CO17; CO22; P10
Ana Sofia Lopes	CO17	Carla Fonte	CO22
Ana Sofia Martins	P4	Carla Gonçalves	P17
Ana Teresa Rocha	CO22	Carla Henriques	CO22
Ana Vaz	P59	Carla Hovenkamp	P69
Ana Verónica Varela	CO22	Carla Morgado	CO17; P10
Ana Vieira	P6	Carla Pinto	CO29
Anabela Alves	P19; P39	Carlos Andrade	P11

Carlos Cabrita	P55	Diogo Costa	P9
Carlos Candeias	P26	Diogo Damas	CC5
Carlos Cardoso	CO23	Diogo Damas	CO22
Carlos Molina	CO23	Diogo Dias	CO2
Carmélia Rodrigues	CO22	Diogo Duarte Dias	CO22
Carolina Barros	CO21; CO22	Diogo Ferreira	P59
Carolina Fernandes	CC5; CO12; CO15; CO16; P49	Diogo Fitas	P12
Carolina Guerreiro	CO22	Diogo Pereira	CO4; P11; P48; P54
Carolina Maia	CO15; CO19	Duarte Vieira	P42
Carolina Silva	CO4	Dulcília Sá	CO22; P4
Carolina Sousa	CO23	Egídio Machado	CO9; CO15; CO16; CO19
Catarina André Silva António	CO9	Elisa Campos Costa	CO22; P25; P30; P31; P47
Catarina Bernardes	CO12	Elisabete Alves	CO6
Catarina Borges	CO13	Emanuel Araújo	CO22
Catarina Borges Silva	CO22	Eucácia de Freitas	CO7
Catarina Coelho	CO22	Evander Lucas	CO7
Catarina Fonseca	P44	Fábio Gomes	CC5; CO15
Catarina Frias	CO22; P26; P55	Fátima Soares	CO2; P44
Catarina Gomes	CO4	Fernanda Lobo	CO29
Catarina Guedes Vaz	P11; P52; P54	Fernando Pita	P7
Catarina Marques	CO3	Fernando Salvador	CO22; P3
Catarina Matos	P19; P39	Fernando Silva	CC5; CO9; CO12; CO15; CO16; CO23
Catarina Pinto Oliveira	P62	Filipa Assis Jacinto	CC3; P13
Catarina Ramos	P18	Filipa Faria	CO27
Catarina Reis	P57	Filipa Miranda	P66
Catarina Silva	CO22	Filipa Ramalho	P19
Catarina Tavares Valente	P43	Filipa Serrazina	P50
Cátia Araújo	CO21	Filipe Jorge Alfaiate	CO22
Cátia Carmona	CO22	Filomena Baptista	P19
Cátia Ferreira	P22; P38	Filomena Veloso	P47
Cátia Isabel Amador Albino	CO22	Flavia Fleming	P53
Célia Machado	CO17	Flávio Ribeiro	P69
César Nunes	CC5; CO15; CO16; CO19	Francisco Almeida	P11; P52
Christine Cunha	P58	Francisco Antunes	CC7
Clara Pinto	P4	Francisco Gonçalves	P45
Claúdia Abreu	CO26	Francisco Javier Ros Forteza	P5
Claúdia Diogo	P49	Francisco Purroy	CO23
Cláudia Ferrão	CO22	Francisco Repas Barbosa	P52; P54
Cláudia Fitas	P26	Francisco San Martin	CO22
Cláudia Lima	P38	Gabriela Colaço	P40
Cláudia Patrocínio	P23	Gil Nunes	P31; P47
Claúdia Silva	P58	Giorgio Colangelo	CO23
Cláudia Vicente	CO22	Gonçalo Alves	CC4; P42
Cláudio Gouveia	P51	Gonçalo Mesquita	CO22
Cornelius J. Werner	CO24; CO25	Gonçalo Teles Simões	P47
Cristiana Sousa	P3	Gustavo Cordeiro	CO23
Cristina Duque	CO22; P12; P14	Gustavo Santo	CO9; CO12; CO15; CO16
Cristina Machado	CO12; CO15; CO16	Helena Guerreiro	P68; P72
Daniela Figueiredo	P73	Helena Szrek	CO30
Daniela Oliveira	CO22	Helena Tavares	P59
Daniela Pinto	P66	Helena Vilaça	CO22; P46
Darius Lima	CO20	Henrique Coimbra Queirós	CO15; CO16
David Cano	CO23	Henrique Costa	CC1; P32
David Passão	CO2; P44	Henrique Delgado	CO22
David Patinha	P19	Henrique Queirós	CO19
David Silva	CO29	Hipólito Nzwalo	P26
Denis Gabriel	CO20; CO22; P52; P54	Hugo Dória	CO21
Diana Aguiar de Sousa	CO18	Hugo Ventura	CO22
Diana Aguiar Sousa	CO22	Ilda Matos	CO22
Diana Cruz	CO22	Inês Ambrosio	CO22
Diana Freitas	P52	Inês Carmo e Pinto	CO22; P28; P50; P51; P56
Diana Martins Oliveira	CO8	Inês da Costa	P29
Diana Melancia	CO22	Inês Gomes	P65; P71
Diana Serra	P59	Inês Prisco	CC4
Diana Tavares	P58	Inês Rocha Bernardo	P46

Inês Rosário Marques	CC7	José Miguel Alves	CO12; CO16
Inês Simões	CO22	José Nuno Alves	CO14; P10; P16
Irene Pinto	P45	José Pereira	CO4
Isa Barbosa	CC1	José Sá Silva	P48
Isa Cordeiro	P41	José Tiago Barros	P1
Isabel Camões	P57	Juan Urbano	CO22
Isabel Costa	P68; P72	Juliana Chen Xu	P29
Isabel Fragata	CO18	Juliana Mota	CO29
Isabel Marantes	P59	Justine Y. Hansen	CO1
Isabel Pavão Martins	CO1	Lara Noronha Ferreira	CO30
Isabel Taveira	P41; P53	Lénia Silva	CO22; P9
Isabel Vinhas	CO22	Leonor Francisco	P10; P15; P16
Ivanna Ostapiuk	CO22	Leonor Neves	CO21
Janice Alves	CO22	Liliana Igreja	P52
Joana Alberto	CO10	Liliana Pereira	CC7; CO3; CO11; CO22; P27
Joana Barbosa	CO22	Liliana Silva	CO29; P1
Joana Costa	CO22	Liliana Sousa	CO6
Joana Louro	CO22	Lindora Pires	P46
Joana Pacheco	P18	Lorena Lozano Real	CO22
Joana Rodrigues	CO22	Lúcia Dias	P45
Joana Romano	CO10	Luciano Almendra	CO12; CO15; CO16
Joana Simão	P24	Ludovina Paredes	CC1; P32
João André Sousa	CO12; CO15; CO16; CO22	Luís Augusto	CC4
João Barroso	P59	Luís Fernandes	P17
João Capelo	P6	Luís Fontão	CO22
João Cerqueira	CO11	Luís M. Ribeiro	P14
João Constantino	CO28	Luís Rufo Costa	CO17; P10
João Correia	CO22; P1; P43	Luís Soares	CO22
João Faia	P4	Luísa Biscoito	CC2
João Firmino-Machado	CO30	Luísa Fonseca	CO22
João Freitas Silva	CO22	Luísa Rebocho	CO22
João Gomes	P57; P59	Luna Barreto	P70
João Micaelo	P19	Mª Jesus Torres	CO29
João Nuno Malta	P69	Madalena Graça	P19
João Patrício Freitas	CO21; CO22	Madalena Rosário	CC6
João Paulo Branco	P69	Mafalda Delgado Soares	CO22
João Pedro Marto	CO22; P28; P50; P51; P56	Mafalda Guimarães	P59
João Pinho	CO24; CO25	Mafalda Moreira	P31; P47
João Rocha	CO22	Mafalda Soares	P39
João Santos-Faria	P69	Manuel Correia	CO4; CO20
João Saraiva	CO14; CO22; P15	Manuel Ribeiro	P46
João Sargento Freitas	CO9; CO22; CO12; CO15; CO16; CO23	Manuel Teixeira Veríssimo	P73
João Vasco Santos	CO22	Manuel Xavier	CO22
João Xavier	CO20	Manuela Pereira	CO29
Joaquim Alvarelhão	P22; P60	Margarida Andrade	CO22
Joaquín Serena	CO23	Margarida Ferreira	P39
Joel Freitas	CO4	Margarida Martins	P8
Johanna Becker	CO24; CO25	Margarida Massas	CO22
Jorcélio Vicente	CO22	Maria Beatriz Dias Vieira	P4
Jörg B. Schulz	CO25; CO24	Maria Brás Monteiro	CO22
Jorge Cotter	CO22	Maria Carlos Pereira	P9; P48; P52; P54
Jorge Ferreira	CO22	Maria da Assunção C. Matos	P68; P72
Jorge M. Ferreira Machado	P14	Maria da Paz Carvalho	CO27
Jorge Machado	P12	Maria de Jesus Banza	P49
Jorge Mimoso	CO22	Maria de Jesus Torres	P18; P62
Jorge Poço	CO22	Maria do Ceu Nunes	CO23
José Alexandre Marques	CO28	Maria Jesus Torres	CO8
José Cruz Araújo	P16	Maria João Lima	CO22; P13
José Duro	CC2	Maria João Malaquias	P32
José Fonseca	P66; P67	Maria João Trigueiro	P58
José Franco	CO21	Maria Miguel Maldonado	CO12
José Gonçalves	P73	Maria Monteiro	P7
José Manuel Amorim	CO14	Maria Queirós Gonçalves	P26
José Maria Matos Sousa	P42	Maria Roque	CC6
		Mariana Antão	P55

Mariana Branco	CO22	Pedro Nascimento Alves	CO1
Mariana Carvalho Dias	CC2	Pedro Rebelo	P36
Mariana Guimarães Rocha	CO22	Pedro Rebelo Freitas	CO22
Mariana Moraes Dias	CO22	Pedro Sá Couto	P68; P72
Mariana Nápoles	CO22; P64	Raquel David Cabaços	CO22
Mariana Nunes	P3	Raquel Gonçalves	CO29
Mariana Rocha	CC1; CO22; P32	Raquel Rocha	P14
Mariana Santos	CO17; P15	Raquel Vilela	CO10
Mariana Seco	CC3	Ricardo Almendra	CO13; CO22
Mariana Vasconcelos	P58; P65; P71	Ricardo Nunes	P19; P39
Marina Coelho	CO22	Ricardo Pescada	P41
Marta Margarida Gonçalves Matias	CO9	Ricardo Reis Veloso	CO22
Marta Paredes	CO10	Ricardo Soares-dos-Reis	P52
Martin Wiesmann	CO24; CO25	Ricardo Veiga	CO15; CO16; CO19
Mauer Gonçalves	CO7	Rita Coutinho	P10; P15; P16
Maurizio Corbetta	CO1	Rita Figueiredo	CC4
Mauro Santos	CO22	Rita Gamboa	P3
Micaela Pereira	P66	Rita Gonçalves	P41
Michel Thiebaut de Schotten	CO1	Rita Noversa	CO22
Miguel Alves	CO22	Rita Raimundo	P45
Miguel Bajouco	CO23	Rita Santos	CO27
Miguel Costa	CO22	Roberto Franco	CO22
Miguel Marques da Gama Barbosa	P37	Rodrigo Lindeza	CO18
Miguel Miranda	CO5	Rosa Mendes	CO22; P33; P35; P64
Miguel Rodrigues	CC7; CO3; CO11; CO22; P27	Rosa Santos	P63
Miguel Saianda Duarte	CO26	Rosália Ferreira	P58
Miguel Simões Rodrigues	CO22	Ruben Reis	CO22
Miguel Veloso	CC1; P32	Rui Costa	P59
Miguel Viana Baptista	CO11; P56	Rui Felgueiras	CO4; P48
Mónica Ferreira	P17	Rui Fernandes	CO18
Mónica Salomé Carvalho Fernandes	CO9	Rui Magalhães	CO4
Mónica Silva	CO22	Rui Matos	CO22
Noémia Pires	CO3	Rui Peres	P19; P39
Nuno Araújo	P1	Rui Vitorino	P60
Nuno Catorze	CO22	Sabina Azevedo	CO22
Nuno Gaibino	CC2	Sandra Branco	P38
Nuno Inácio	CO22	Sandra Lucas	CO22
Nuno Matias Pereira	CO27	Sandra Martins	CO29; P18; P62
Nuno Oliveira	CO22	Sandra Moreira	P12; P13
Núria Cande	CO22	Sandra Palma	CO22; P27
Omid Nikoubashman	CO24; CO25	Sandra Rodrigues	P4
Orlando Galego	P47	Sandra Sousa	P7
Parashkev Nachev	CO1	Sandra Tavares	CO22
Patrícia Almeida	CO22	Sara Bento	P2
Patrícia Canhão	CC6; P44	Sara Bernardo-Castro	CO23
Patrícia Coelho	P17	Sara de Carvalho	P42
Patrícia Gomes	CO22	Sara Freitas	CO22
Patrícia Grilo	CO22; P25; P30; P31; P47	Sara Gomes	P10; P15; P16
Patrícia Pereira	CO11	Sara Lata	P58
Patrícia Teixeira	P19	Sara Lima	P45
Paula Bastos	P60	Sara Nicolau	CO22
Paula Salgado	CC3; P29	Sara Pinto	CO22
Paula Valente	P70	Sara Thissen	CO24
Paulo Ávila	CO22	Sarah Oliveira	CC2
Pedro Almeida	CC1; CO22; P32; P40	Silvia Fernandes	CO29
Pedro Barros	CC1; P32	Silvia Queirós	P22; P38
Pedro Costa	CO22; P64	Simone Tauber	CO25
Pedro Freixo Ribeiro	CO10	Sofia Andraz	P26
Pedro Gomes Santos	P55	Sofia Calado	CO22; P51
Pedro Lamborne	CO7	Sofia Figueiredo	P46
Pedro Laranjo	P27	Sofia Galego	CO5
Pedro Lopes	CO21	Sofia Marques	CO17
Pedro Maciel Barbosa	CO30; P58	Sofia Perdigão	P3
Pedro Miguel Lopes	CO22	Sofia Silva	P12
Pedro Mota	CC2	Sofia Tavares	P12

Sofia Vedor	CC4; P42	Tiago Branco	P26
Sónia Campos	CO22	Tiago Freitas	CO21; CO22
Sónia Coelho	P43	Tiago Gregório	CC1; P32
Sónia Matos Tomé	CO22	Tiago Jesus	P25; P30; P31
Soraia Pereira	P58	Tiago Oliveira	CO22
Soraia Proença e Silva	CO22	Tiago Seco	P49
Susana Cavadas	P4	Tiago Valente	CO22
Susana Góis	P33; P35; P64	Úrsula Martins	CO10
Susana Santos	CO22	Vanessa Almeida	CO2
Tânia Rafael	P44	Vanessa Costa Pires	CO22
Tareq Mayer	CO25; CO24	Vanessa Silva	P2
Teresa Abegão	P26; P55	Vasco Fonseca	CO22
Teresa Fonseca	CO22	Victor Nozais	CO1
Teresa Melo	CO2	Vítor Ferreira	P56
Teresa Mesquita	CO22	Vitor Tedim Cruz	CO30; CO6; CO22; P29
Teresa Mimoso	P40	Xavier Ustrell	CO23
Teresa Oliveira	CO22		
Teresa Santana	CC7; CO22; P27		
Teresa Tomásia	P26		

36.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Coimbra | 8 e 9 março 2024

Organização: Liga Portuguesa contra a Epilepsia



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - EFICÁCIA E SEGURANÇA DO CENOBAMATO E O IMPACTO NA GESTÃO DOS OUTROS FACE: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA

Catarina Fernandes¹; Inês Cunha¹; Ana Brás¹; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹; Ana Isabel Silva²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, UMES, ULS Coimbra

Introdução: O cenobamato é um fármaco anti-crise(FACE) de elevada eficácia e perfil de segurança moderado, com indicação na epilepsia refratária com crises focais. A politerapia e as interações medicamentosas são uma questão fundamental nos doentes com epilepsia, frequentemente de difícil gestão.

O objetivo foi valiar a eficácia e os efeitos secundários do cenobamato em doentes com epilepsia refratária e avaliar o impacto na gestão e doseamento dos outros FACE.

Metodologia: Estudo observacional, prospetivo e unicêntrico, incluindo doentes seguidos na consulta de epilepsia refratária do nosso centro que iniciaram tratamento com cenobamato entre Março e Dezembro de 2023.

Resultados: Incluídos 21 doentes, 11 do sexo masculino (52,4%) e idade média $35 \pm 10,8$ anos. Duração média de anos da epilepsia de $27 \pm 10,0$ e mediana de três FACE concomitantes. A maioria com diagnóstico de epilepsia focal e a etiologia mais comum estrutural(66,7%). Aos 3 meses, 62,5% apresentavam redução na frequência de crises superior a 50% e 31,3% superior a 75%. Aos 6 meses, os respondedores a 75% aumentou para 37,5%. Contudo, aos 3 meses 57,1% dos doentes reportavam efeitos secundários, como sonolência e desequilíbrios, tendo esta percentagem diminuído para 50% aos 6 meses. Analiticamente objetivámos aumento da GGT em 93,8% e ausência de impacto na função renal. Apenas um dos doentes descontinuou o fármaco aos 6 meses por falta de eficácia. No doseamento dos FACE concomitantes houve uma tendência à diminuição na concentração plasmática do valproato e ao aumento da lacosamida, perampanel, carbamazepina, lamotrigina e fenobarbital.

Conclusão: O cenobamato mostrou eficácia em 62,5% dos doentes nas duas avaliações com taxa de retenção de 100% e 87,5%, aos 3 e 6 meses respetivamente. No entanto um elevado número apresenta efeitos secundários que podem ser minimizados com uma abordagem mais pró-ativa na redução da politerapia. Contrariamente ao descrito, na nossa população notou-se um aumento na concentração plasmática de lamotrigina.

CO-02 - DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE UM MODELO FARMACOCINÉTICO POPULACIONAL PARA INDIVIDUALIZAÇÃO POSOLÓGICA DE PERAMPANEL

Rui Silva^{1,2}; Helena Colom^{3,4}; Anabela Almeida^{2,5}; Joana Biker^{1,2}; Ana Silva⁶; Francisco Sales⁶; Isabel Santana⁶; Amílcar Falcão¹; Ana Fortuna^{1,2}

1-Laboratório de Farmacologia, Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-CIBIT/ICNAS – Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Farmacoteràpia, Farmacogenètica i Tecnologia Farmacèutica, Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge, IDIBELL, 08907 Hospitalet de Llobregat, Spain; 4-Pharmacy and Pharmaceutical Technology and Physical Chemistry Department, Universitat de Barcelona, 08028 Barcelona, Spain; 5-CIVG – Centro de Investigação Vasco da Gama / EUVG – Escola Universitária Vasco da Gama, Coimbra, Portugal; 6-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE, Coimbra, Portugal

Introdução: A otimização posológica através de modelos farmacocinéticos populacionais (PopPK) tem vindo a destacar-se como a abordagem mais precisa para conceber regimes posológicos eficazes e seguros de fármacos antiepilépticos, especialmente quando estes apresentam elevada variabilidade farmacocinética. O objetivo foi desenvolver e validar um modelo PopPK para aplicação na individualização e otimização posológica do perampanel.

Métodos: Foram investigadas 72 concentrações plasmáticas de perampanel recolhidas de 44 doentes internados no Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, entre 2018 e 2022. O modelo foi desenvolvido por modelação não linear de efeitos mistos e validado através de técnicas estatísticas como o *bootstrap resampling* e *visual predictive check*, utilizando o software NONMEM®. Posteriormente, foram realizadas simulações de Monte-Carlo para explorar a influência das covariáveis com impacto significativo na farmacocinética do perampanel e consequentemente na definição da sua posologia.

Resultados: Os perfis farmacocinéticos do perampanel foram descritos através do modelo monocompartimental com eliminação linear. A *clearance* (CL) e o volume de distribuição (Vd) estimados foram 0,419 L/h e 29,50 L, respetivamente. A variabilidade interindividual associada à CL foi de 30,8% e significativamente determinada pela coadministração de fármacos antiepilépticos indutores enzimáticos. Por sua vez, o Vd mostrou ser dependente do índice de massa corporal. As simulações realizadas demonstraram que os doentes co-prescritos com fármacos antiepilépticos indutores enzimáticos devem receber doses diárias entre 4 e 12 mg para alcançarem concentrações terapêuticas (0,1 – 1,0 mg/L).

Por sua vez, doentes que não tomam fármacos antiepiléticos indutores enzimáticos atingirão concentrações terapêuticas com doses diárias de perampanel menores.

Conclusão: A validação do modelo PopPK desenvolvido demonstrou que se trata de uma ferramenta precisa para otimizar a posologia do perampanel na prática clínica, promovendo a eficácia e segurança do tratamento.

CO-03 - EXPERIÊNCIA INICIAL COM O PROGRAMA DE ACESSO PRECOCE A CENOBAMATO EM DOENTES COM EPILEPSIA FOCAL DO NORTE DE PORTUGAL

Inês Margarido³; Joana Fernandes¹; Raquel Samões¹; Ricardo Rego²
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: cerca de um terço dos doentes com epilepsia não atinge controlo adequado apesar de politerapia com fármacos anticrise epilética (FACE); muitos não são candidatos ou não beneficiaram de cirurgia. O cenobamato tem demonstrado elevada eficácia como tratamento adjuvante em epilepsia focal, tanto em ensaios clínicos randomizados como em estudos de “mundo real”.

O objetivo foi caracterizar a coorte de doentes incluídos no Programa de Acesso Precoce(PAP) do cenobamato nos Centros de Referência de Epilepsia Refratária(CRER) do norte de Portugal e monitorizar a sua eficácia e segurança.

Metodologia: estudo observacional, retrospectivo, multicêntrico dos doentes incluídos no PAP-cenobamato nos CRER do Norte de Portugal. Os dados foram colhidos nos registos clínicos eletrónicos na visita inicial e aos 3, 6, 9 meses e última visita. Os *outcomes* primários foram: proporção de doentes com melhoria (100%, 75%-100%, 50%-75%, 25%-50%, <25%) ou agravamento de crises; proporção doentes com efeitos adversos (EA); variação absoluta de FACE concomitantes.

Resultados: incluímos 29 doentes com mediana de 33 anos, 19 homens. Na visita basal a duração mediana da epilepsia era de 19 anos (AIQ: 14,0-29,0) anos e o número mediano de FACE prévios e concomitantes de 8 e 4, respetivamente. Na última visita o tempo mediano de *follow-up* foi de 26 (14,8-35,5) semanas e 85,71% estavam sob ≥ 200 mg de cenobamato. Houve redução significativa no número de crises nos 3 meses que precederam a última visita em comparação com a inicial [27(15-87) vs 15 (5,5-28,5), $p=0,003$]. Houve redução de crises $>50\%$ em 42,9% doentes, 7,1% com remissão completa; 10,7% agravaram. A mediana de FACE concomitantes reduziu para 3 ($p<0,001$). A percentagem cumulativa de doentes com EA foi de 46,4% - os mais frequentes sonolência e desequilíbrio; nenhum doente suspendeu o fármaco por EA.

Conclusão: os nossos resultados confirmam a elevada eficácia e segurança do cenobamato numa subpopulação de doentes com epilepsia altamente refratária.

CO-04 - MICRORNAS INFLAMATÓRIOS NO TRATAMENTO DE ESTADO DE MAL REFRACTÁRIO

Lígia Palhete-Ferreira^{1,2,3}; Bárbara Leal⁴; Cristina Santos⁴; Ana Franco^{5,6}; Ana Rita Peralta^{3,5,6}; Sara Parreira^{6,7}; Isabel Moniz^{8,9}; Nuno Gaibino^{8,9}; Andreia Teixeira^{5,6}; Cristiana Mateus^{5,6}; Liliana Sousa^{5,6}; Rosa Santos^{5,6}; Carla Bentes^{3,5,6}

1-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa, Instituto

Politécnico de Lisboa (ESTeSL – IPL); 2-Centro de Investigação em Saúde e Tecnologia (H&TRC); 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa (FML-UL); 4-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (ICBAS-UP); 5-Laboratório de EEG/Sono-Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Unidade de Saúde Local de Santa Maria (ULS-SM); 6-Centro de Referência para a área da Epilepsia Refratária do ULS-SM (Full Member of ERN EpiCARE); 7-Laboratório de EEG/Sono-Unidade de Monitorização Neurofisiológica, Unidade de Saúde Local de Santa Maria (ULS-SM); 8-Serviço de Medicina Intensiva, ULS-SM; 9-Clinica Universitária de Medicina Intensiva FML-UL

Introdução: Estado de mal refratário (EMR) define-se pela persistência de crises epiléticas apesar da terapêutica endovenosa com dois FACE, incluindo uma benzodiazepina. A abordagem terapêutica inclui tratamento da causa subjacente, outros FACE e anestésicos intravenosos (AIV). Na prática clínica, são necessários biomarcadores de resposta à terapêutica do EMR, visando a sua reversão eficaz e diligente redução dos AIV.

MicroRNAs (miR) foram identificados na epileptogénese, incluindo epilepsias refratárias, com promissor papel de biomarcadores diagnóstico, prognóstico e de resposta terapêutica. Estudos anteriores referem aumento de miR no soro, em modo animal de EMR, e no LCR de doentes em EM. Contudo, miR sérico no modelo clínico do EMR não foi estudado.

O objetivo foi avaliar níveis séricos de miR-146a e miR-134 em doentes sob AIV para tratamento de EMR.

Métodos: Estudo observacional prospetivo de adultos em EMR sob tratamento com AIV. Excluída etiologia pós-anóxica ou tóxica. Níveis séricos de miR-146a e miR-134 foram quantificados, sob AIV otimizados para reversão do EMR. Resultados foram comparados com grupo controlo de adultos saudáveis, sem patologia neurológica ou imunológica (teste Mann-Whitney; $p<0,05$).

Resultados: Incluídos 19 doentes (58,53 $\pm$ 15,70 anos), previamente em EM electroclínico (84,21%) e EM electrográfico (15,79%), e grupo de controlo com 10 indivíduos. Nos doentes, o miR-146a encontra-se 20x diminuído ($p<0,001$); enquanto o miR-134 encontra-se 3x diminuído ($p<0,001$).

Conclusão: Neste trabalho, foi demonstrada diminuição significativa dos níveis séricos dos miR -146a e miR-134, em doentes sob AIV para tratamento do EMR. Considerando o aumento de miR descrito em EM, modelo animal e humanos, é possível postular que os atuais resultados sejam devidos à terapêutica instituída para o EMR, refletindo a importância de modelos de intervenção em mecanismos de inflamação e excitabilidade neuronal. Trabalhos futuros deverão analisar o papel dos miRs como biomarcadores da resposta à terapêutica do EMR.

Bolsa IDI&CA-2022 (IPL/2022/PRSE1_ESTeSL), Bolsa Científica LPCE-2023

CO-05 - FATORES DE PROGNÓSTICO NO ESTADO DE MAL EPILEPTICO REFRACTÁRIO E SUPER-REFRACTÁRIO: UM ESTUDO RETROSPECTIVO

Jorge M Ferreira Machado¹; Mariana Seco¹; Ângelo Fonseca¹; Heloísa Silva^{1,2}; Axel Ferreira^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano

Introdução: O estado de mal epilético refratário (EMER) e super-refratário (EMESR) são entidades complexas e difíceis

de tratar, tornando a gestão dos doentes verdadeiramente desafiante. O objetivo foi identificar fatores que influenciaram o prognóstico no EMER e EMESR.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise descritiva e comparativa de possíveis fatores influenciadores de prognóstico em doentes com EMER e EMESR internados entre 2019 e 2023.

Resultados: Foram incluídos 47 doentes, 55,3% do sexo feminino. A idade média foi 63,3 ($\pm 18,9$) anos, com mRankin prévio médio de 2 ($\pm 1,6$). A pontuação média na escala *Status Epilepticus Severity Score* (STESS) à admissão foi de 4,6 ($\pm 1,4$). A etiologia mais frequente foi a doença cerebrovascular (21,3%). A mortalidade global foi de 68,1%. 51,1% dos doentes realizou pelo menos um ciclo de surto-supressão (SS). A pontuação na escala STESS demonstrou correlação linear com o mRankin aos 3 meses no global dos doentes ($r=0,64$). Os maiores preditores de morte foram a idade ($p=0,05$) e a existência de EME não convulsivo ($p=0,042$). No tratamento, os doentes que realizaram SS apresentaram menor taxa de mortalidade (45,8% vs. 91,3%, $p<0,001$), mesmo quando ajustada à idade ($p=0,05$). Nos doentes submetidos a tratamento anestésico, 11 apresentaram EMER e 13 EMESR; não se verificou diferenças na mortalidade (36,4% vs 53,8%, $p=0,39$) nem no mRankin aos 3 meses (2,14 vs. 2,17, $p=0,97$), entre os grupos.

Conclusão: À semelhança do descrito na literatura, este estudo demonstrou que os doentes com pontuação mais baixa na escala de STESS têm menor mortalidade e incapacidade. Realça ainda que a realização de SS diminui a mortalidade, independentemente da idade. Nos doentes submetidos a tratamento anestésico não existiram diferenças significativas entre o EMER e o EMESR no que respeita à morbi-mortalidade. Pensamos que a etiologia subjacente, a idade e a robustez física dos doentes com EMESR poderão ter contribuído para este resultado.

CO-06 - A PESQUISA DE BIOMARCADORES INFLAMATÓRIOS NO PLASMA PODE AUXILIAR DA DETECÇÃO DE EPILEPSIA FARMACORRESISTENTE

Daniel Campinho Schachter¹; João Schaum De Mendonça Lima¹; Isabelle Vasconcellos De Souza¹; Glenda Corrêa Borges De Lacerda¹
1-Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro

Introdução: Epilepsia é das mais comuns doenças crônicas e incorre em elevado custo para o paciente e a sociedade. Um terço dos pacientes apresenta farmacorresistência, cujo diagnóstico repousa na tentativa frustrada do uso de sucessivos fármacos, o que pode demandar tempo. Um conjunto de biomarcadores presentes no sangue periférico seria útil ao diagnóstico de farmacorresistência.

O objetivo foi quantificar marcadores inflamatórios (interferon) IFN-gama, (interleucina) IL-1beta, IL-2, IL-4, IL-5, IL-6, IL-8, IL-10, TNF-alfa e M-CSF no plasma de pacientes com epilepsia mesial temporal farmacorresistentes (EFR), pacientes com epilepsia mesial temporal farmacossensíveis (EFS) e num grupo controle (C).

Métodos: Realizado estudo observacional transversal, aprovado pelo Comitê de Ética local sob o número CAAE 74772917.0.0000.5258. Do ambulatório de Epilepsias do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle e após consentimento esclarecido, foram selecionados 10 pacientes com epilepsia mesial temporal refratária, 10 pacientes com epilepsia mesial temporal controlada, média de idade 44,25 (DP=10.94) diagnosticados segundo ILAE, 2017, livres de comorbidades, e 20 voluntários sadios pareados pela idade com os pacientes. As interleucinas

foram dosadas em amostras de plasma por meio de imunoensaio multiplex/Luminex com o painel *ProcartaPlex Human Cytokine Magnetic* 10-plex, catálogo LHC0001M (Thermo Fisher/ Viena, Áustria). As comparações entre os grupos foram realizadas com o teste de Mann-Whitney, $p<0,05$.

Resultados: As concentrações de IL-6 diferenciaram os pacientes farmacorresistentes dos controles e dos pacientes farmacossensíveis: C :2,88 $\pm$ 0,21 pg/mL; EFS: 2,97 $\pm$ 0,31 pg/mL EFR: 3,30 $\pm$ 0,24 pg/mL; C x EFS $p=0,44$; C x EFR $p<0,0001$; EFS x EFR $p<0,0001$. As concentrações de IFN-gama diferenciaram os controles dos pacientes, mas não os pacientes farmacorresistentes dos farmacossensíveis: C : 1,31 $\pm$ 0,46; EFS: 1,52 $\pm$ 0,41; EFR:1,78 $\pm$ 0,79; C x EFS $p=0,03$; C x EFR $p=0,01$; EFS x EFR $p=0,99$

Conclusão: A detecção de farmacorresistência pode ser auxiliada por ensaios de interleucinas no plasma.

CO-07 - CIRURGIA RESSETIVA EM EPILEPSIA FOCAL REFRACTÁRIA: SUB-ANÁLISE DE UMA POPULAÇÃO COM MAIS DE 50 ANOS

Rita Cagigal¹; Mariana Seco²; Augusto Ferreira⁵; Manuel Rito³; Helena Rocha⁴; Ricardo Rego⁴; Clara Chamadoira³

1-Serviço de Neurologia, ULS Gaia-Espinho; 2-Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos; 3-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 4-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia, ULS São João; 5-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto

Introdução: O tratamento cirúrgico é eficaz nos casos de epilepsia refratária, porém menos proposto a doentes mais velhos pelo potencial risco de complicações cirúrgicas, em contexto das suas comorbidades, e pela menor evidência disponível nesta subpopulação.

O objetivo deste trabalho é descrever as características de duas subpopulações de doentes, com mais e com menos de 50 anos, submetidos a cirurgia ressetiva ou desconectiva, num centro de referência.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes operados entre 2010 e 2022, divididos em dois grupos: cirurgia antes e após os 50 anos. Foram colhidos dados demográficos e clínicos, relativos à etiologia, procedimento cirúrgico, complicações, tempo de seguimento e resultado do controlo de crises.

Resultados: Foram realizadas um total de 129 cirurgias, 109 em doentes com idade inferior a 50 anos (média 31 anos) e 20 após os 50 anos (média 56 anos, máxima 64). A duração média da epilepsia foi de 20 anos nos doentes mais novos e 41 nos mais velhos. A etiologia mais frequente foi a esclerose mesial temporal em ambos os grupos.

O tempo de seguimento médio nos doentes com idade inferior a 50 anos foi de 68 meses (13-150 meses) estando 63.6% em Engel I. Nos doentes com mais de 50 anos, o tempo de seguimento médio foi de 49 meses (13-135 meses), encontrando-se metade em Engel I.

A taxa de complicações foi 17.4% nos doentes mais novos e 5% acima dos 50 anos, todas transitórias. Não houve mortalidade nos dois grupos.

Conclusão: Nesta série, a cirurgia acima dos 50 anos teve um resultado relativamente ao controlo de crises e de complicações semelhante ao reportado noutras séries publicadas, corroborando a tese de que estes doentes, só pelo critério da idade, não devem ser excluídos da possibilidade de tratamento cirúrgico.

CO-08 - MONITORIZAÇÃO INVASIVA COM ÍNDICES DE EPILEPTOGENICIDADE E TERMOCOAGULAÇÃO POR RADIOFREQUÊNCIA: PASSO INTERMÉDIO OU OPORTUNIDADE PROMISSORA?

Catarina Fernandes¹; Inês Cunha¹; Sulaiman Abuhaiba²; Andreia Pereira³; Ana Brás¹; Daniela Pereira⁴; Diana Duro⁵; Daniela Matos⁶; Pedro Monteiro⁶; Ricardo Pereira⁶; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra; 2-Instituto de Ciências Nucleares Aplicadas à Saúde, Universidade de Coimbra, Coimbra; 3-Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa; 4-Serviço de Neurorradiologia Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra; 5-Neuropsicologia, Serviço de Neurocirurgia e de Neurologia, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra; 6-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra

Introdução: A monitorização invasiva (SEEG) é um método de diagnóstico cada vez mais utilizado. A sua combinação com a termocoagulação por radiofrequência (TC-RF) atua como oportunidade terapêutica. O papel dos índices de epileptogenicidade (IE) no SEEG com TC-RF é ainda desconhecido.

Caraterização dos doentes submetidos a SEEG com TC-RF, integrando os IE, com vista à melhoria do algoritmo de abordagem cirúrgica.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes submetidos a SEEG com TC-RF no nosso centro, desde dezembro 2020 a novembro 2023. Avaliámos dados demográficos, clínicos, eletrofisiológicos e imagiológicos, assim como os IE (através do *Brainstorm*). Analisámos o resultado em termos do controlo de epilepsia, com seguimento mínimo de 2 meses após o procedimento.

Resultados: Foram realizados 7 SEEG com TC-RF, com idade média à data do procedimento de 28,43 anos. O tempo médio de duração da epilepsia foi de 17,51 anos. O número de contactos termocoagulados por doente variou entre 7 a 28. Todos os doentes reduziram o número de crises após o procedimento, ficando 5 doentes sem crises até aos 2 meses. Em 4 doentes que se mantiveram sem crises [com seguimento de 2,5 (n=1), 6 (n=2) e 15 (n=1) meses], verificámos que foram termocoagulados a maioria dos contactos com elevados IE, sendo que um aos 6 meses progrediu para cirurgia ressetiva. Nos 2 doentes que mantiveram crises e naquele em que houve recorrência 2 meses após procedimento, observámos uma maior discordância entre os contactos com maior IE e os contactos escolhidos para TC-RF.

Conclusão: No nosso centro, a TC-RF contribuiu para o controlo da epilepsia. Os IE poderão auxiliar na seleção dos contactos para a TC-RF e no prognóstico do procedimento, parecendo existir uma maior resposta quanto maior a concordância entre os IE e os contactos termocoagulados. Serão necessários mais estudos para determinar o papel dos IE no SEEG com TC-RF.

CO-09 - EPILEPSIA TEMPORAL UNILATERAL OU BILATERAL? CARACTERIZAÇÃO DOS DOENTES SUBMETIDOS A SEEG COM IMPLANTAÇÃO BILATERAL

Augusto Ferreira¹; Rafaela Costa²; Clara Chamadoira³; Manuel Rito³; Helena Rocha⁴; Ricardo Rego⁴

1-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia do Porto; 2-Serviço de Neurologia da Unidade local de Saúde São João (ULSSJ); 3-Serviço de Neurocirurgia da ULSSJ; 4-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia da ULSSJ

Introdução: Estudos indicam que doentes com presumível epilepsia temporal bilateral (ETB) com base na investigação pré-cirúrgica não invasiva têm afinal epilepsia temporal unilateral (ETU) e favorável *outcome* após cirurgia ressetiva. Por outro lado, nalguns com ETB confirmada, é ainda possível considerar cirurgia ressetiva unilateral e outros poderão beneficiar de procedimentos terapêuticos, como a termocoagulação por radiofrequência (TC-RF).

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes com ETB presumida (EEG de escalpe ictal bilateral síncrono, com switch ou de inícios bilaterais independentes) ou com restante investigação com sinais de alarme para ETU, submetidos a stereo-EEG (SEEG) com exploração temporal bilateral. Foi avaliado o diagnóstico final, se houve lugar a cirurgia ressetiva ou TC-RF e o *outcome* com pelo menos 6 meses de seguimento.

Resultados: Foram identificados 14 doentes, a quem foram implantados 9 a 16 eléctrodos (entre 2 e 11 em cada hemisfério). Nove doentes tinham lesão epileptogénica unilateral (6 com esclerose temporal mesial), quatro tinham lesões bilaterais (heterotopias nodulares periventriculares ou encefalocelos) e num a RM era normal. O diagnóstico foi de ETU em seis doentes, ETB em seis doentes, e epilepsia extratemporal em dois. Cinco doentes com ETU e dois doentes com ETB foram submetidos a cirurgia ressetiva, estando todos em Engel I ou II (a referir um óbito não relacionado com a epilepsia). Dos doentes não operados foi realizada TC-RF em 4, todos em Engel I ou II, e sem complicações associadas.

Conclusão: na nossa série confirma-se uma parte significativa dos doentes submetidos a SEEG e presumida ETB têm afinal ETU, e bom controlo de crises após cirurgia ressetiva. Mesmo naqueles com ETB, e considerados não candidatos a cirurgia ressetiva, houve também benefício significativo com TC-RF, procedimento cada vez mais disponível e utilizado nas monitorizações invasivas.

CO-10 - TERMOCOAGULAÇÃO GUIADA POR SEEG NO TRATAMENTO DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Manuel J. Ferreira-Pinto^{1,2}; Augusto Ferreira^{2,3}; Helena Rocha^{2,3}; Ricardo Rego^{2,3}; Clara Chamadoira^{1,2}; Manuel Rito^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

Introdução: A termocoagulação guiada por SEEG (SEEG-TC) permite produzir lesões focais através de eléctrodos intracerebrais implantados para exploração de epilepsia, interferindo na rede epileptogénica de forma individualizada.

Desde a sua descrição em 2004, várias séries internacionais têm reportado o benefício e eficácia desta técnica, permitindo melhorar o controlo da epilepsia num número significativo de doentes. O nosso grupo iniciou este procedimento em 2021 e este trabalho pretende descrever a nossa série de doentes submetidos a SEEG-TC, aferindo a sua segurança e eficácia.

Metodologia: Trata-se de um estudo retrospectivo, descritivo de uma série de pacientes submetidos a SEEG-TC na nossa instituição até ao final de 2023. Foram obtidos dados demográficos, natureza da epilepsia, as classificações de Engel e ILAE pós-procedimento, necessidade de cirurgia subsequente e complicações.

Resultados: Foram submetidos a SEEG-TC 15 doentes, com média de idades de 38±15 anos e duração média da epilepsia

de 22±15 anos. A zona epileptogénica compreendia os lobos: frontal (1), ínsula (1), operculo-insular (2), occipital (1), temporal (7) e temporo-occipital (3). A patologia subjacente incluía heterotopia nodular periventricular (5), esclerose temporal mesial (4), angioma cavernoso (1), LEAT (1), polimicrogiria (1), encefalocelos (1) ou indeterminada (2). O tempo médio de *follow-up* pós SEEG-TC é de 14±8 meses. As classificações de ILAE pós-procedimento foram: 36% 1, 14% 3, 14% 4, e 36% 5. A classificação de Engel consistiu em: 29% Ia, 7% Ic, 7% IIa, 7% IIb, 7% IIIa, 7% IIIb, 36% IVb. Apenas 36% dos pacientes prosseguiram para cirurgia ressectiva após SEEG-TC. Não foram registadas complicações atribuíveis à termocoagulação.

Conclusão: Na nossa experiência, a SEEG-TC é uma técnica segura e eficaz, produzindo efeito benéfico em vários doentes e reduzindo a necessidade de cirurgia ressectiva. Sendo ainda uma série curta, os resultados obtidos suportam o benefício deste procedimento em casos seleccionados de epilepsia refractária.

CO-11 - IMPLANTAÇÃO DE ESTIMULADOR DO NERVO VAGO EM IDADE PEDIÁTRICA – EXPERIÊNCIA DE DUAS DÉCADAS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Rui Lopes¹; António Costa¹; Firmina Sambayeta¹; Inês Laranjinha¹; Inês Carrilho²; Sónia Figueiroa²; Teresa Temudo²; Cristina Garrido²; Manuela Santos²; Rui Chorão³; Márcia Tizziani⁴; Rui Rangell⁴; João Chaves¹; Raquel Samões¹

1-Serviço de Neurologia-Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 2-Serviço de Neuropediatria-Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 3-Serviço de Neurofisiologia-Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 4-Serviço de Neurocirurgia – Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

Introdução: O estimulador do nervo vago (ENV) é uma terapêutica paliativa para doentes com epilepsia refratária. Dados da vida real relativos à sua implantação em idades precoces e com seguimento a longo prazo são de singular importância.

Objetivo foi caracterizar uma população de doentes submetida a implantação de ENV em idade pediátrica e avaliar a sua eficácia e segurança.

Metodologia: Foram consultados os processos clínicos dos doentes implantados em idade pediátrica, entre 2000-2023. Aplicou-se a classificação de McHugh (I-redução da frequência de crises 80%-100%; II-50%-79%; III-<50%; IV-apenas benefício do magneto; V-sem melhoria), na:

- a) Primeira avaliação após 1 ano e estimulação ³ 1,5mA (T1)
- b) Última avaliação e estimulação ³ 1,5mA (T2).

Resultados: Em 56 doentes implantados, 51,8% eram do sexo masculino. As medianas da idade e duração da epilepsia à data da implantação foram de 12 (IQR=6,8) e 9,2 (IQR=6,4) anos. Registaram-se 10 epilepsias focais/multifocais, 20 generalizadas, e 26 focais/generalizadas combinadas. Trinta eram encefalopatias epiléticas/desenvolvimento (16 com mutações conhecidas), 19 estruturais, 3 infecciosas, 2 imunológicas, e 2 síndromes neurocutâneas. A mediana de seguimento foi de 1,1 anos (IQR=0,19) até T1 e 5,3 (IQR=4,08) até T2. Observou-se uma redução do número de crises em 70,4% (T1) e 60% (T2) dos doentes. A proporção de respondedores ≥50% (McHugh I-II) foi de 40,7% (T1) e 29,1% (T2). Entre os doentes com quedas, 48,5% apresentou redução na sua frequência (T2). Verificou-se melhoria cognitivo-comportamental em 50,9% dos doentes (T2). Registaram-se complicações ligeiras em 32,1% dos doentes, as mais comuns: disfonía (61%) e tosse (38,9%). O gerador/bateria foi substituído em 15 doentes; 3 destes por valorização de melhoria qualitativa e/ou cognitivo-comportamental. Em 15 doentes

optou-se pela não substituição por falta de eficácia.

Conclusão: Globalmente, o ENV foi seguro e eficaz, ainda que com um efeito menos expressivo em T2. Assinala-se ainda o benefício qualitativo e cognitivo-comportamental.

CO-12 - ESTUDO EXPLORATÓRIO DA INCIDÊNCIA DE OSCILAÇÕES DE ALTA FREQUÊNCIA NA EPILEPSIA PEDIÁTRICA

Alberto Leal¹

1-Hospital Júlio de Matos, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: A demonstração da possibilidade de registar oscilações de alta frequência (HFOs) (80-500 Hz) no EEG do escalpe, que previamente só eram detectáveis com eléctrodos intracranianos, representou um avanço importante nas ferramentas de estudo das epilepsias. Esta actividade contém importante informação sobre a localização, diagnóstico, prognóstico e monitorização de resposta à terapêutica que promete impacto significativo na epileptologia. No entanto a incidência de HFOs na população pediátrica está mal caracterizada, sendo o seu papel na prática clínica corrente incerto.

O objetivo foi determinar a incidência de HFOs nas epilepsias da idade pediátrica.

Metodologia: Pacientes submetidos a EEG num laboratório de Neurofisiologia pediátrica no período de um ano, com moderados a abundantes paroxismos e informação clínica permitindo enquadramento sindrómico, foram incluídos no estudo. Dos 104 casos, criaram-se 4 grupos: epilepsias focais idiopáticas (EFI, N=37); generalizadas idiopáticas (GI, N=20); focais indeterminadas (FI, N=31); encefalopatias epiléticas (EE, N=16). Pesquisamos individualmente a ocorrência de HFOs associados aos paroxismos, usando o *software* RippleLab.

Resultados: Os HFO evidenciaram boa correlação espacial com o pico das pontas, mas não completamente sobreponível. A percentagem de casos com HFOs foi: EFI (38%), GI (30%), FI (15%), EE (50%). A maioria dos pacientes com HFOs apresentava índice inferior a 10%.

Em alguns casos individuais os HFOs evidenciaram contributo na monitorização da resposta terapêutica e na localização da área epileptogénica da EE.

Discussão: A ocorrência de HFOs é comum nos principais grupos sindrómicos das epilepsias na idade pediátrica, sendo maior a incidência nas EEs e EFIs. A análise preliminar evidencia resposta distinta à terapêutica do Índice de POCS e Frequência de Pontas nas EEs. A distribuição espacial das HFOs tem potencial para complementar a localização da área epileptogénica obtida através da análise das pontas e crises.

Conclusão: As HFOs são comuns nos principais grupos sindrómicos das epilepsias na idade pediátrica, sendo um biomarcador promissor nestas patologias.

CO-13 - THE RNA-BINDING PROTEIN HNRNP2: A NOVEL PLAYER IN EPILEPTOGENESIS

Marta Silva¹; Emanuel Tahiri^{1,2,3}; Afonso Lourinho¹; Carlos B. Duarte^{1,4}; Rui O. Costa¹

1-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-PhD programme in Experimental Biology and Biomedicine (PDBEB), Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Department of Life Sciences, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Patients with bain type x-linked syndromic mental retardation (MRXSB), a rare neurodevelopmental disorder

der, present developmental delay, intellectual disability, autism, hypotonia. Additionally, 60% of patients develop either clinical seizures or seizure activity on EEG. The syndrome is associated with variants in the X-linked gene *HNRNPH2*, which encodes the hnRNPH2 protein, a member of the heterogeneous ribonucleoprotein family (hnRNPs) of RNA-binding proteins whose role is not clearly understood.

This project aimed to characterize the physiologic role of hnRNPH2 in neuronal morphology and function during development, its putative contribution to epileptogenesis, and to study the impact of MRXSB-associated mutations in neurons.

Methodology: In cultured rat hippocampal neurons, we used confocal and super-resolution microscopy, to address the intra-neuronal localization of hnRNPH2 and its role in neuronal morphology. With molecular tools, we studied *hnRNPH2* mutations and modulated the levels of hnRNPH2 in neurons. Using electrophysiology, we addressed the role of hnRNPH2 in neuronal function.

Results: We found that hnRNPH2 protein is present in dendritic shaft and spines, and its presence at synapses is regulated by synaptic activity. Then, we found that hnRNPH2 knockdown (KD) hampers dendritic spine maturation and causes alterations in dendritic arborization in cultured rat hippocampal neurons. Additionally, we found that hnRNPH2 KD induces functional alterations in neurons. We found that KD of hnRNPH2 impairs synaptic transmission, as assessed by patch-clamp experiments. Additionally, the spontaneous network activity was recorded using a microelectrode array (MEA) system, which allows the monitoring of neuronal electrical activity in real-time. The results indicate that hnRNPH2 KD decreases the neuronal mean firing rate in mature neurons. Finally, we found that human hnRNPH2 protein mutants alter the synaptic density and change neuronal morphology.

Conclusion: Using different models and strategies, we demonstrated a novel physiological role for hnRNPH2 in neuronal function and its potential involvement in epileptogenesis.

Acknowledgements: This work was performed at the Center of Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Portugal, and financed by a Scientific Incentive Grant 2022 -Portuguese Epilepsy foundation (LPCE) under the project "the RNA-binding protein hnRNPH2: a novel player in epileptogenesis" (PI: Rui O. Costa), and by the European Regional Development Fund (ERDF), through the Centro 2020 Regional Operational Programme under project CENTRO-01-0145-FED-ER-000008, and through the COMPETE 2020 - Operational Programme for Competitiveness and Internationalisation and Portuguese national funds via FCT – Fundação para a Ciência e a Tecnologia, under project UIDB/04539/2020. Emanuel Tahiri is funded by FCT UI/BD/154202/2022. Rui O. Costa is funded by an DL 57/2016/CP1448/CT0009 contract

CO-14 - PERFIL COGNITIVO, COMPORTAMENTAL E EMOCIONAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES SEGUIDOS EM CONSULTA DE EPILEPSIA: ESTUDO PRELIMINAR

Constança Soares Dos Santos^{1,2}; Joana Almeida^{1,2}; Dulcinea Lages¹; Isabel Lucas¹; João Picoito³; Joana Amaral¹; Joana Ribeiro¹; Filipe Palavra^{1,4}; Cristina Pereira^{1,2,4,5}; Conceição Robalo^{1,2,5}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Serviço de Pedopsiquiatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina

da Universidade de Coimbra; 5-Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A morbilidade neurocomportamental é muito importante na criança com epilepsia. Inicialmente descritas como consequência das crises epiléticas ou como efeito adverso da medicação, as alterações cognitivas e comportamentais e dificuldades escolares estão presentes na altura do diagnóstico, podendo mesmo precedê-lo, sendo atualmente conceptualizadas como comorbilidade essencial da epilepsia.

O objetivo foi caracterizar o perfil neurocognitivo e comportamental de uma amostra clínica de crianças e adolescentes com epilepsia não estrutural, identificando fatores clínicos associados a estes perfis.

Metodologia: Estudo observacional, longitudinal, prospetivo, incluindo crianças e adolescentes com diagnóstico de epilepsia recente, avaliadas antes do início da terapêutica (T0), aos 6 meses (T1) e aos 12 meses (T2) pós diagnóstico. Neste estudo utilizaram-se como ferramentas o *Epitrack Junior*, a WISC-III e o *Strengths and Difficulties Questionnaire* (SDQ). A análise estatística dos resultados foi realizada com software SPSS.

Resultados: A amostra incluiu 38 indivíduos. Em T0, no *Epitrack Junior* 51% apresentava incapacidade significativa e 22% incapacidade ligeira; na WISC-III, 11% apresentava perturbação do desenvolvimento intelectual e 14% QI *borderline*. No SDQ, 26% apresentava valor superior ao *cut-off* clínico (SDQ total > 14), 55% apresentava sintomas significativos na subescala de hiperatividade e 11% na subescala de sintomas emocionais. Em T1 e T2 não houve diferenças estatisticamente significativas. Não se verificou associação estatística entre os resultados do *Epitrack Junior*, da WISC-III e SDQ com as variáveis clínicas – idade de início, frequência das crises, tipo de epilepsia, medicação anti-criises epiléticas e resposta à terapêutica.

Conclusão: Os dados demonstram uma elevada frequência de disfunção cognitiva e comportamental em crianças e adolescentes, à data do diagnóstico de epilepsia e persistindo ao longo do tempo, reforçando a importância da sua identificação aquando do diagnóstico de epilepsia.

CO-15 - ANGIOPATIA AMILÓIDE: PARA ALÉM DA HEMORRAGIA CEREBRAL

Maria Rosa Andrade Ferreira¹; Marta Filipa Graça¹; Heloísa Silva^{1,2}; Margarida Calejo¹; Axel Ferreira^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}

1-Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Laboratório de Neurofisiologia

Introdução: A angiopatia amilóide cerebral (AAC) é uma doença que afeta primariamente os vasos leptomeníngeos, apresentando-se mais frequentemente com hemorragia. O sub-tipo raro da inflamação relacionada com a AAC (AAC-ri) associa-se a uma resposta inflamatória exuberante. O envolvimento cortical inerente à fisiopatologia da doença pode predispor a crises epiléticas e, raramente, a estado de mal epilético (EME).

Caso 1: Mulher, 71 anos, autônoma, avaliada no SU por períodos de confusão. Na avaliação inicial, observou-se um episódio transitório de afasia motora. O EEG revelou um padrão ictal contínuo frontal bilateral, de predomínio esquerdo, compatível com EME focal. A doente manteve crises epiléticas, mesmo após tratamento com 3 fármacos anti-crise epilética (FACE), tendo sido realizado ciclo de tratamento com metilprednisolona, com posterior resolução do EME. A RM-CE revelou múltiplos focos hemorrágicos predominantemente subcorticais, supra e infra-tentoriais, sugestivos de AAC. A restante investigação etiológica foi negativa. A AAC foi considerada como

etiologia mais provável para o EME. Mantém seguimento em consulta, sem recorrência de crises, tendo evoluído para uma síndrome demencial.

Caso 2: Mulher, 72 anos, recorreu ao SU por crise epilética com bilateralização tónico-clónica e recuperação clínica espontânea. O EEG demonstrou disfunção cortical difusa. Da restante investigação realizada, salienta-se a RM-CE, que revelou múltiplas microbleeds associando extensa alteração de sinal da substância branca cerebral, com áreas de aspeto tumefacto e apagamento de sulcos corticais, sugestiva de alterações de natureza inflamatória, compatíveis com AAC-ri. Após ajuste de FACE e corticoterapia, a doente não apresentou recorrência de crises, mas evoluiu para uma síndrome demencial grave.

Conclusão: Estes casos clínicos pretendem enfatizar que a angiopatia amilóide deve ser considerada no diagnóstico diferencial de crises epiléticas e EME de novo, sobretudo em doentes idosos. Adicionalmente, a imunomodulação poderá contribuir para o tratamento de algumas das complicações associadas à angiopatia amilóide, mesmo nas formas não inflamatórias.

CO-16 - EPILEPSIA E FUNÇÕES NEUROCOGNITIVAS ESPECÍFICAS

Joana Almeida^{1,2}; Constança Santos¹; Dulcília Lages¹; Isabel Lucas¹; Joana Ribeiro¹; Filipe Palavra^{1,3}; Joana Amaral¹; Conceição Robalo^{1,2,4}; Cristina Pereira^{1,2,3,4}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A disfunção cognitiva é comum em crianças/adolescentes com epilepsia. Pode incluir défices neuropsicológicos específicos, como da atenção, funções executivas, competências psicomotoras, memória, linguagem ou das funções visuo-espaciais e pode estar presente no início da doença, antes do tratamento.

O objetivo foi caracterizar a capacidade de atenção, competências psicomotoras, memória, linguagem e funções visuo-espaciais de crianças e adolescentes com diagnóstico de epilepsia, avaliados na consulta de Psicologia.

Metodologia: Foram incluídas crianças e adolescentes (6-17anos) com diagnóstico de epilepsia (excluídas encefalopatias e lesões estruturais), seguidas na consulta de Epilepsia e avaliadas em Neuropsicologia com o teste *Epitrack Junior* (avalia atenção e funções executivas) e, adicionalmente, com as Escalas de Inteligência de Wechsler.

Resultados: Foram incluídos 69 indivíduos (IC média=13 anos±5 anos), epilepsia focal=39 e generalizada=30. A análise dos resultados obtidos no *Epitrack* revelaram que a média da amostra no resultado total é de 27.48 pontos, o que corresponde a incapacidade significativa (42[61%] com incapacidade significativa, 14[20%] incapacidade ligeira e 13[19%] com resultado médio). A média dos resultados obtidos nas seis subescalas indicam maiores dificuldades na velocidade e antecipação visuo-motora e na flexibilidade mental e menor défice na inibição de respostas, no acesso lexical rápido e na memória de trabalho. Apesar de não se verificarem diferenças estatisticamente significativas, quando analisados os resultados por tipo de epilepsia, observam-se défices ligeiramente menores no grupo da epilepsia generalizada em todos os subtestes, com exceção da memória de trabalho e flexibilidade mental. Em termos de QI (N=64), os resultados são médios na área verbal, realização e escala completa.

Conclusão: Os dados revelam a presença de défices neurocognitivos específicos em crianças e adolescentes com epilep-

sia, apesar de as capacidades intelectuais se encontrarem de alguma forma preservadas. A identificação precoce dos défices comumente presentes considera-se fundamental, uma vez que têm um impacto negativo no desenvolvimento neurocognitivo futuro, na aprendizagem escolar e no funcionamento diário.

CO-17 - CONSULTA DE EPILEPSIA DIAGNÓSTICO: ANÁLISE RETROSPECTIVA DO PRIMEIRO ANO

Filipa Assis Jacinto¹; Ângelo Fonseca¹; Heloísa Silva^{1,2}; João Felgueiras^{1,2}; Carla Batista^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}; Axel Ferreira^{1,2}
1-Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos – Hospital Pedro Hispano; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia – ULS Matosinhos – Hospital Pedro Hispano

Introdução: O diagnóstico de epilepsia engloba várias dificuldades, considerando o seu vasto diagnóstico diferencial, a variedade semiológica das crises epiléticas e a baixa sensibilidade do EEG, sobretudo quando de curta duração. Além disso, uma primeira crise epilética não prevê necessariamente o diagnóstico de epilepsia. Estas dificuldades de diagnóstico traduzem-se em opções terapêuticas que nem sempre são as mais corretas. Neste sentido, em janeiro de 2023, criou-se uma consulta de Epilepsia Diagnóstico (ED) com critérios de referência e tempos de espera pré-determinados.

O objetivo foi a análise descritiva de doentes seguidos em consulta de ED.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo da consulta de ED num período de 1 ano.

Resultados: Observaram-se 94 doentes, com uma idade média de 56,65 anos (±20,16). Os doentes foram referenciados à consulta por possível primeira crise epilética ou suspeita de epilepsia em 29,6% e 70,4%, respetivamente. A maioria foi avaliada até 3 meses após a referência. Dos doentes, 48,3% realizaram EEG e 35,1% realizaram RM-CE antes da primeira consulta. Nos restantes, o tempo mediano para realização de EEG e de RM-CE foi de 62 e 67 dias, após a consulta, respetivamente. O diagnóstico de epilepsia foi feito em 21,3% dos casos. Não ocorreram novos eventos após primeira consulta em 75,9% dos doentes.

O primeiro EEG revelou atividade lenta focal e/ou atividade epilética em 29,7%. A RM-CE documentou alterações com potencial epileptogénico em 26.6%. A estratégia terapêutica inicial foi alterada em 11,7% dos doentes.

Verificou-se ainda que a recorrência de episódios foi maior nos doentes que aguardaram mais tempo até avaliação em primeira consulta ($p<0,001$).

Conclusão: A análise destes dados permitiu-nos confirmar que esta consulta está fortemente centrada no diagnóstico diferencial de epilepsia, cumprindo o propósito inicial da sua criação. Adicionalmente, constatámos que o tempo mediano até a uma primeira consulta está aquém do recomendado, o que reflete a necessidade de aperfeiçoamento deste circuito.

CO-18 - CODIFICAÇÃO CLÍNICA EM EPILEPSIA: CASUÍSTICA ANUAL DE DOENTES INTERNADOS NUM CENTRO TERCIÁRIO

António Costa¹; Sara Costa¹; Raquel Samões¹; Manuela Santos^{1,2}
1-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto; 2-Serviço de Neuropediatria,

Introdução: A Classificação Internacional de Doenças (CID) pode ser útil na caracterização epidemiológica de doentes com epilepsia.

O objetivo foi testar a validade desta codificação para caracterizar uma amostra de doentes internados em serviços de Neurologia/Neuropediatria.

Metodologia: Incluíram-se doentes internados nestes serviços em 2022, cuja codificação pertence ao grupo G40 (Epilepsia e crises recorrentes). Consultaram-se os processos clínicos, reportando-se os dados à data da alta.

Resultados: Estiveram internados 74 adultos (59,5% do sexo feminino) e 29 crianças (58,6% do sexo masculino), com média de idades de 63,5 e 5,2 anos (DP=18,63 e 4,8), e duração de internamento com mediana de 10 e 7 dias (IQR=26,75 e 8). Aproximadamente 55% dos adultos e 97% das crianças tinham epilepsia, diagnosticada no internamento em 24,4% e 39,3% dos grupos, respetivamente. Os adultos com epilepsia estiveram internados sobretudo para abordagem a primeiras crises, e enfartes cerebrais (22% cada). Os restantes sem epilepsia tiveram crises/estados-de-mal sintomáticos agudos (C/EDMSA, 36%) ou outra fenomenologia epilética (9%), sem critérios para epilepsia. As crianças com epilepsia estiveram internadas sobretudo por agravamento da epilepsia (60%), e para abordagem a primeiras crises (34,3%). Registou-se um caso de C/EDMSA e um de eventos paroxísticos de etiologia não epilética.

Aproximadamente 68% dos adultos tiveram um resultado 'Melhorado' (13 'Estacionário'; 11 óbitos), correspondendo a 97,3% nas crianças (1 'Estacionário'; 0 óbitos).

Em 67,6% dos internamentos de adultos e 48,6% dos pediátricos a codificação clínica não foi adequada, incluindo incorreções na classificação de C/EDMSA como epilepsias, na classificação das crises/epilepsias, e sua refratariedade. Os códigos mais utilizados foram o G40909 (24,3%, *Epilepsia, SOE, n-refr, s/Emal-epilé*) e G40019 (16,2%, *Epil e s-epilé idiop relacc/loc(focal/parcial) c/CRIS INI focal, refr, s/Emal-epilé*), respetivamente.

Conclusão: Destacamos a elevada proporção de codificações incorretas, alertando para a necessidade de melhoria da codificação clínica para garantir a validade dos estudos epidemiológicos nesta baseados.

CO-19 - ESPASMOS INFANTIS: UMA REFLEXÃO DE 31 ANOS NA CONSULTA DE NEUROPEDIATRIA

Ana Isabel Foles³; Joana Vieira De Melo²; Francisca Sena Batista¹; Mariana Simões⁴; João Carvalho⁵; José Paulo Monteiro⁵

1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Pediatria, Hospital José Joaquim Fernandes; 3-Serviço de Pediatria, Hospital São Bernardo (Centro Hospitalar de Setúbal); 4-Serviço de Pediatria, Hospital Nossa Senhora do Rosário (Centro Hospitalar Barreiro Montijo); 5-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os espasmos infantis (EI) são a encefalopatia epilética mais comum nos lactentes.

O objetivo foi caracterizar os lactentes com EI seguidos na consulta de Neuropediatria, do ponto de vista clínico, etiológico, terapêutico e prognóstico, e identificar fatores preditivos de evolução futura.

Metodologia: Estudo descritivo retrospectivo, com análise de processos clínicos com o diagnóstico de EI, no período entre 1992 a 2023.

Resultados: Identificámos 34 lactentes, 17 (50%) do sexo masculino, 11 (32,4%) tinham história familiar de doença neurológica e 8 (23,5%) eram prematuros. No momento do diagnóstico, 21 (62%) tinham regressão/ estagnação do desenvolvimento. A mediana de início de EI foi seis meses (21 dias–20 meses) e a mediana de diagnóstico foi sete meses (51 dias–22 meses). Etiologia sintomática em 27 (79,4%): Predomínio de displasia cortical (n=7) e insultos perinatais (n=7). Em 22 (64,7%) documentada hirsutia e em 10 (29,4%) atividade focal no EEG. 33 lactentes (97%) realizaram RM-CE dos quais 22 (66,7%) apresentavam alterações. Responderam à terapêutica farmacológica 26 (76,5%), 22 dos quais nos primeiros 30 dias (6 com um fármaco e 16 com pelo menos dois). Ocorreu evolução para outra forma de epilepsia em 25 lactentes (73,5%) sendo refratária em 11 (44%); destes, seis (17,6%) necessitaram de tratamento cirúrgico. Os lactentes com epilepsia refratária tiveram mediana de idades ao diagnóstico inferior (4 meses), e maior frequência de displasia cortical (5/11; 45,5%) e atividade focal no EEG (6/11; 54,5%). Trinta lactentes (88,2%) evoluíram com perturbação do desenvolvimento. Nos espasmos de etiologia idiopática verificou-se menor frequência de progressão para epilepsia (42,9% vs 81,5%) e menor perturbação do desenvolvimento (71,4% vs 92,6%), em comparação com etiologia sintomática.

Conclusão: Observámos elevada prevalência de casos sintomáticos, sendo o exame de imagem fundamental no diagnóstico. O prognóstico foi globalmente desfavorável, independentemente da abordagem terapêutica, contudo os espasmos de etiologia idiopática tiveram uma melhor evolução.

POSTERS

EP-01 - RM ENCEFÁLICA EM CRIANÇA COM KERNICTERUS CRÓNICO: UMA DIVERSIDADE DE ASPECTOS IMAGIOLÓGICOS E SUA INTERPRETAÇÃO

João P. Saraiva¹; João Pereira²; João P. Soares-Fernandes¹
1-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Braga

Criança do sexo masculino, de 4 anos de idade, imigrado de Angola, com história de síndrome de West diagnosticado pelos 9 meses. Nos antecedentes, destaca-se ex-prematuridade de 33-34 semanas e icterícia neonatal. A criança apresentava um grave atraso global do desenvolvimento psicomotor, não tendo adquirido controlo cefálico nem linguagem. Ao exame, revelava tetraparésia espástica e um quadro de discinesia com

hipertonia. A RM encefálica demonstrou atrofia encefálica global, lesões destrutivas simétricas dos globos pálidos e núcleos subtalâmicos, alterações de sinal bilaterais nos pulvinares talâmicos e regiões peri-trigonais, e sinais de esclerose hipocampal bilateral. O conhecimento da semiologia imagiológica dos diferentes processos lesionais perinatais é fundamental na interpretação dos achados. Assim, a lesão dos globos pálidos e núcleos subtalâmicos é atribuível à toxicidade primária pela hiperbilirrubinemia. A topografia peritrigonal da lesão da substância branca sugere, em ex-prematuro, a co-existência de um processo hipoxico-isquémico. A esclerose hipocampal bilateral e o atingimento dos pulvinares talâmicos são muito sugestivas de sequelas de lesão por estado de mal epilético.

EP-02 - RING-SHAPED LATERAL VENTRICLE NODULES AS NON-EPILEPTOGENIC INCIDENTAL FINDINGS

João Saraiva¹; Miguel Neves¹; Esmeralda Lourenço¹; João Fernandes¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga

A 33-year-old man with a history of head trauma after a high-speed motorcycle accident was referred to neurology due to uncontrolled seizures consisting of leftward conjugate eye and cephalic deviation. EEG showed right fronto-temporal epileptiform activity. MRI revealed a right cortico-subcortical fronto-temporal clastic lesion with reactive gliosis and multiple infracentimetric ependymal-based nodular formations protruding into the ventricular system, most of them attached to the roof of the body of the lateral ventricles; both their ring-shaped appearance and peripheral hyperintensity on FLAIR sequence compared to gray matter suggested the incidental diagnosis of ring-shaped lateral ventricle nodules (RSLVNs).

Despite being an uncommon incidental finding, one should be aware of their existence, with MRI being paramount to differentiate them from periventricular nodular heterotopia (PVNH) which, unlike RSLVNs, is an epileptogenic condition. Such distinction may be additionally important when a potentially resectable epileptogenic lobar lesion coexists, in which case the presence of RSLVNs - instead of PVNH - disfavours a widespread disorder, hence foreseeing better surgical outcomes.

EP-03 - ETIOLOGIA DA EPILEPSIA: NUNCA É TARDE PARA INVESTIGAR OS GENES

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Rita Coutinho¹; João Saraiva¹; Carla Morgado¹; Alexandra Rocha¹; Célia Machado¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A epilepsia genética habitualmente manifesta-se em idade jovem e associa-se a atraso no desenvolvimento intelectual e motor, bem como a outras comorbilidades.

Caso Clínico: Mulher de 51 anos, com atraso do desenvolvimento intelectual e diagnóstico de epilepsia criptogénica em idade jovem. Fratria de 4, pais não consanguíneos, duas irmãs com atraso do desenvolvimento intelectual e uma delas com diagnóstico de epilepsia desde os 21 anos.

Crises desde os 36 anos, em remissão há 11 anos, sob ácido valpróico 2000 mg/dia. Reavaliada em consulta de Neurologia por dúvida do médico assistente relativamente à manutenção do fármaco anticonvulsivos epiléticos. Apresentava um discurso escasso e laborioso e face dismórfica.

Video-EEG interictal revelou área de disfunção hemisférica direita de domínio posterior. RM-CE sem malformações do desenvolvimento cortical, particularmente heterotopias periventriculares, e sem disgenesia do corpo caloso, mas com atrofia de domínio bi-parieto-occipital.

Encaminhada à consulta de Genética Médica, tendo realizado arrayCGH com deteção de duplicação de genes do cromossoma X associada a patologia do neurodesenvolvimento. A mãe e as duas irmãs também apresentavam esta alteração genética. Foi realizado aconselhamento genético da doente e dos familiares em risco.

Conclusão: Este caso ilustra a reclassificação etiológica das epilepsias que é possível realizar face aos avanços na área da genética. A presença de atraso do desenvolvimento intelectual e história familiar de epilepsia apontaram para uma etiologia genética.

As duplicações de regiões do cromossoma X podem estar as-

sociadas a défice intelectual, epilepsia, atraso no desenvolvimento da linguagem, dimorfismos faciais, entre outros; sendo que mulheres portadoras podem apresentar um espectro de doença alargado.

O caso apresentado ilustra a variabilidade fenotípica destas síndromes que podem associar-se a alterações imagiológicas, nomeadamente heterotopias periventriculares, e epilepsias farmacorresistentes.

EP-04 - GENE *CHD2*, PAPEL NO DESENVOLVIMENTO E FUNCIONAMENTO NEURONAL: UMA DESCRIÇÃO FENOTÍPICA

Mafalda Perdicoulis¹; Sara Lima¹; Rui Chorão⁵; João Freixo^{2,3}; Pedro Guimarães^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-CGPP-IBMC, Centro de Genética Preditiva e Preventiva do IBMC; 3-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 4-Unidade de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 5-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: É notória a forte associação entre a epilepsia e as perturbações do espectro do autismo, tendo vindo a ser identificadas cada vez mais variantes genéticas associadas à conjugação destas entidades.

Caso Clínico: Senhora actualmente com 38 anos de idade, que aos 7, iniciou seguimento em consulta de pedopsiquiatria por fenótipo comportamental sugestivo de perturbação do espectro do autismo tendo sido diagnosticada perturbação de neurodesenvolvimento compatível com Síndrome de Asperger. Aos 27 anos de idade foi observada em consulta de neurologia por queixas mnésicas, dificuldades de concentração e inatenção, tendo sido apurados episódios transitórios de perturbação da consciência caracterizados por "paragem de actividade" recorrentes e progressivamente mais frequentes. Salienta-se a ausência de história familiar de epilepsia ou alteração do neurodesenvolvimento. A avaliação electroencefalográfica viria a revelar actividade epileptiforme generalizada com ponta-onda, dupla ponta-onda e polipontas, por vezes com manifestações clínicas associadas (mioclonias palpebrais) e fotossensibilidade. O estudo genético realizado revelou variante em heterozigotia do gene *CHD2* (NM_001271.4 - c.1650 A>T (p.(Arg550Ser))). Esta alteração ainda não tinha sido descrita e a análise bioinformática sugeriu tratar-se de uma variante deletéria. O estudo familiar, entretanto, efectuado mostrou que a variante indicada no gene *CHD2* teve origem de novo.

Conclusão: O gene *CHD2* tem sido descrito como associado a perturbações do neurodesenvolvimento. Salienta-se neste caso o seu respectivo reconhecimento em idade adulta no contexto de manifestação fenotípica epilética sugestiva de epilepsia generalizada com mioclonias palpebrais, ausências e fotossensibilidade em senhora com história de fenótipo comportamental cabimentável em síndrome de Asperger.

EP-05 - VARIANTE NO GENE *KCNK4*: UM CASO DE EPILEPSIA GENÉTICA REFATÁRIA NUM DOENTE COM DISMORFIA FACIAL, HIPERTRICOSE E SOBRECREScimento GENGIVAL

Duarte Carapinha¹; José Costa¹; André Travessa²; João Peres¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra; 2-Serviço de Genética Médica, ULS Amadora-Sintra

Introdução: O desenvolvimento do conhecimento e da tecnologia na área da genética médica permite o diagnóstico de

síndromes polimalformativas raras que se manifestam, em parte, por epilepsia.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, de 18 anos, dependente nalgumas atividades de vida diária. Como antecedentes pessoais, perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI). Sem antecedentes familiares relevantes, pais não consanguíneos. Transitou da Neuropediatria, por epilepsia focal frontal direita de etiologia desconhecida, refratária, a motivar múltiplos internamentos, manifestada por crises tónico-clónicas generalizadas. Teve a primeira crise aos 18 meses e desde então foram tentados múltiplos regimes de fármacos anticrise epilética. À observação, apresentava dismorfia facial, caracterizada por hipertelorismo, nariz com ponta larga e ligeira indentação vertical, lábios grossos e queixo quadrangular, hirsutismo, genu valgum, discurso parco com dificuldade na repetição e cumprimento de ordens a três passos, distonia cervical com latero-flexão esquerda, tremor postural, ataxia dos membros superiores e desequilíbrio não preferencial na marcha. Como investigação, para além de monitorização com vídeo-EEG, que identificou o foco epileptogénico, realizou estudo metabólico, RM-CE de 1.5 e 3 Tesla, cariótipo, *array comparative genome hybridization* e estudo molecular da síndrome de X-frágil, que não revelaram alterações. O teste de ADN em painel multigénico alargado, por sequenciação de nova geração, identificou 3 variantes de significado indeterminado, nomeadamente uma envolvendo o gene *KCNK4*, que poderia justificar o quadro. Realizou-se estudo de segregação nos pais, que foi negativo, reclassificando-se a variante para provavelmente patogénica.

Conclusão: Com este caso, apresentamos uma síndrome rara, descrita pela primeira vez em 2018, designada FEIGH, que consiste em dismorfia facial, epilepsia, PDI/atraso do desenvolvimento, sobrecrecimento gengival e hipertricosse. Queremos ainda destacar que em doentes com epilepsia, PDI e dismorfia, sem lesão estrutural na RM-CE, o estudo genético é uma ferramenta essencial, que deve ser usada para um diagnóstico cada vez mais preciso e precoce.

EP-06 - VARIANTE EM HETEROZIGOTIA NO GENE *PRICKLE1* NUMA FAMÍLIA COM EPILEPSIA MIOCLÓNICA FOTOSSENSÍVEL E ATROFIA CEREBELOSA DE PADRÃO AUTOSSÓMICO DOMINANTE

Catarina Caldeiras²; Alice Vasconcelos¹; Inês Margarido²; Ana Oliveira²; Ricardo Rego³

1-Serviço de Genética, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: Variantes patogénicas em homozigotia no gene *PRICKLE1* associam-se a epilepsia mioclónica progressiva e ataxia. Mais raramente, variantes em heterozigotia podem causar um fenótipo que combina de forma variável epilepsia, ataxia e défice intelectual, com hereditariedade autossómica dominante (*PRICKLE1*-AD). Apresentamos uma família com fenótipo consistente com *PRICKLE1*-AD, contribuindo para a expansão genotípica e fenotípica desta entidade.

Caso Clínico:

Caso 1 (progenitora): feminino, 61 anos, diagnóstico de epilepsia mioclónica aos 20 anos, controlada com levetiracetam e clonazepam. Subsequentemente quadro progressivo de ataxia global, tetraparésia espástica, parkinsonismo e défice executivo. EEG com actividade epileptiforme precipitada pela oclusão ocu-

lar e estimulação luminosa intermitente (ELI). RM CE com atrofia global de predomínio cerebeloso. O exoma clínico revelou a variante: *PRICKLE1* c.824C>T p.(Thr275Met) em heterozigotia, classificada como de significado indeterminado. Excluídas ataxias por expansão de repetições trinucleotídicas.

Caso 2 (filha): feminino, 32 anos. Epilepsia mioclónica desde a infância, controlada com levetiracetam. Dificuldades de aprendizagem. Exame neurológico inicialmente normal, progressão com ataxia global e sinais piramidais nos membros inferiores. EEG com complexos ponta-onda (CPO) generalizados, agravados pela oclusão ocular e ELI, crises mioclónicas precipitadas pela ELI. Portadora da variante materna em heterozigotia.

Caso 3 (filho): masculino, 23 anos, epilepsia desde a infância com mioclonias precipitadas por estímulos luminosos alternantes; parcialmente controlada com valproato. Dificuldades ligeiras de aprendizagem. Sacadas hipométricas como única alteração ao exame neurológico. EEG com CPO generalizados de máximo posterior, precipitados pela ELI ou oclusão ocular; crises mioclónicas espontâneas e na ELI. RM CE com atrofia pancerebelosa e desdiferenciação dos denteados. Aguarda teste genético.

Conclusão: A clínica apresentada nesta família é concordante com o diagnóstico de *PRICKLE1*-AD, corroborando a possível patogenicidade da variante encontrada. Alguns dos sinais evidenciados raramente ou nunca foram reportados, nomeadamente a fotossensibilidade marcada, o piramidalismo, o parkinsonismo e a atrofia cerebelosa evidente, contribuindo para a expansão fenotípica desta entidade.

EP-07 - VARIABILIDADE FENOTÍPICA NUM CASO DE GEFS+ TIPO 10

Vítor Mendes Ferreira¹; Rita Ventura¹; Rita Lopes Silva^{2,3}; Francisca Sá^{1,3}

1-Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental;

2-Hospital Dona Estefânica, Centro Hospitalar de Lisboa Central;

3-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental e Lisboa Central

Introdução: A epilepsia generalizada com convulsões febris tipo 10 é uma doença genética autossómica dominante provocada por mutações em heterozigotia no gene *HCN1*. É uma forma de epilepsia generalizada com um fenótipo variável caracterizado por crises de ausência, crises tónico-clónicas generalizadas e/ou convulsões febris, com início tipicamente na infância.

Caso Clínico: Mulher de 20 anos referenciada por epilepsia generalizada refratária idiopática, com história pessoal de episódio único de convulsão febril na infância e posterior registo de ausências com mioclonias palpebrais e crises tónico-clónicas generalizadas desde a adolescência. Foi controlada com levetiracetam 2000 mg/dia, valproato de sódio 1700 mg/dia, zonisamida 200 mg/dia e clonazepam 2 mg/dia. Da história familiar destaca-se mãe com epilepsia generalizada, com crises tónico-clónicas generalizadas, com início na adolescência controlada com carbamazepina em monoterapia e irmã mais nova também com epilepsia generalizada, com crises de ausência, controlada com valproato de sódio em monoterapia. Do estudo realizado destacam-se múltiplos EEGs de rotina e vídeoEEG a revelar atividade paroxística generalizada com ponta-onda e poli-ponta-onda generalizada. Concomitantemente, como comorbilidade a registar internamentos na Psiquiatria por quadro de psicose com alucinações auditivas e visuais, refratária à terapêutica antipsicótica. Repetição de monitorização prolongada vídeoEEG no contexto das alterações comportamentais e alteração do padrão de crises, com o aparecimento de episódios diários sugestivos de crises focais, caracterizados por movimentos de rota-

ção cefálica, mutismo e movimentos de extensão dos membros superiores. Nenhum dos episódios apresentou tradução eletrográfica e registo eletroencefalográfico com redução marcada das descargas epileptiformes comparativamente com monitorização prévia, pelo que se assumiu o diagnóstico de pseudo-crises. Pedido painel genético de epilepsia pela refratariedade terapêutica e contexto familiar, que revelou uma mutação em heterozigotia no gene *HCN1* c.2018T>A (p.(Leu673Gln)).

Conclusão: Este caso pretende ilustrar a importância da realização de estudo genético em doentes com epilepsias generalizadas refratárias com história familiar, bem como a variabilidade fenotípica destas formas de epilepsia genética.

EP-08 - CHARACTERIZATION OF SLEEP QUALITY IN CHILDREN WITH EPILEPSY: A CROSS-SECTIONAL STUDY

Sara Gomes¹; Constança Santos²; Núria Madureira³; Cristina Pereira^{1,2,3,4}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra;
2-Neuropediatria do Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico e Centro de Referência de Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Consulta de Sono do Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4-Neurofisiologia do Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introduction: Epilepsy affects 0.5% to 1% of children. The connection between seizures and sleep is mutually influential. Inadequate sleep enhances seizures and seizure activity itself causes sleep fragmentation. Epilepsy patients report more sleep disturbances than healthy ones, but most studies have small or heterogenous samples.

We aimed to characterize sleep quality in children with non-structural controlled epilepsy using a parent-report questionnaire.

Methods: Observational, descriptive, cross-sectional, questionnaire-based study. The inclusion criteria were children aged between two and ten years with non-structural controlled (with monotherapy or any drug therapy) epilepsies and without cognitive delay nor encephalopathy. The Children's Sleep Habits Questionnaire – Portuguese version, was used as an assessment tool during epilepsy appointments. Data statistical analysis was carried out using the 29th Statistical Package for Social Science (SPSS) version.

Results: The sample included 50 children with epilepsy aged three to ten years. Twenty-six had self-limited epilepsy (18-self-limited epilepsy with centrotemporal spikes, 17-self-limited epilepsy with autonomic seizures, 1-childhood occipital visual epilepsy), 20 idiopathic generalized epilepsy (11-epilepsy with generalized tonic-clonic seizures alone, 9-childhood absence epilepsy), 3 genetic epilepsy with febrile seizures plus, 1 frontal epilepsy. A total of 88% (n=44) exhibited a total scale score over the cut-off of the Portuguese population (48). A total of 94% (n=47) reported problems with sleep duration and 62% (n=31) with the sleep onset delay. Daytime sleepiness and night wakings were the subscales where children scored less, with 4% (n=2) and 12% (n=6) respectively having scores above the cut-offs. A total scale score above 56 was more frequent in children with idiopathic generalized epilepsy (45%, n=10) than in self-limited epilepsies (34.6%, n=9).

Conclusion: Children with epilepsy have a higher incidence of sleep disturbances. Screening for sleep disturbances should be an important component in the management of epileptic patients.

Conflict of interest: The authors have no potential conflicts of interest to disclose.

EP-09 - LOCALIZAÇÃO DA ÁREA EPILEPTOGENICA NA EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DA INFÂNCIA (COVE)

Daniel Carvalho^{1,2}; Carla Mendonça³; Alberto Leal^{4,5}

1-Unidade de Neurofisiologia Clínica, ULS São José – Polo Hospital Dona Estefânia; 2-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa.; 3-Serviço de Pediatria, Hospital de Faro; 4-Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Hospital Júlio de Matos, Lisboa; 5-Instituto de Sistemas e Robótica, Instituto Superior Técnico, Lisboa

Introdução: A “Childhood Occipital Visual Epilepsy (COVE)” é uma forma de epilepsia focal autolimitada reconhecida pela ILAE. Descrita por Gastaut em 1982, é uma entidade relativamente rara, apesar da sintomatologia com amaurose, alucinações visuais e preservação da consciência a tornar de fácil identificação. A área no lobo occipital que origina a sintomatologia ictal é pouco conhecida, mas a consistência das manifestações clínicas sugere reduzida variabilidade entre pacientes. Uma proposta inicial da possível localização foi efectuada pelo nosso grupo, baseada em registos EEG-RM funcional⁺⁺.

O objetivo foi estabelecer a origem da actividade epiléptica num caso típico de COVE.

Metodologia: A paciente (10 anos) iniciou aos 8 anos crises de amaurose durando minutos e sem perturbação da consciência. Após resposta transitória aos FACE, reiniciou crises muito frequentes em que também se associava visão de círculos luminosos e letras no centro do campo visual. RM foi interpretada como normal. O EEG evidenciou abundante actividade epiléptica, que caracterizamos em registos prolongados em ambulatório e com alta densidade de eléctrodos (124). Utilizamos técnicas de “source analysis” e conectividade da actividade interictal, ictal e das oscilações de alta frequência (HFOs).

Resultados: Os mapas do potencial eléctrico das pontas variavam marcadamente em instantes sucessivos, sugerindo contribuição de vários geradores intracranianos. A análise de conectividade convergiu na região parieto-occipital posterior como provável origem, com significativa propagação secundária.

Conclusão: A actividade epiléptica na COVE apresenta significativa propagação espacial sobre as áreas cerebrais posteriores; A análise de conectividade permitiu caracterizar a dinâmica subjacente e localizar a origem da actividade epileptiforme; A área parieto-occipital proposta coincide com a área de activação BOLD detectada em estudo de 2006, evidenciando excelente convergência das duas metodologias em pacientes com COVE.

⁺⁺ Leal A, Dias A, Vieira JP, Secca M, Jordão C. The BOLD Effect of interictal spike activity in Childhood Occipital Lobe Epilepsy. Epilepsia 47(9):1536-1542, 2006.

EP-10 - HETEROTOPIAS NODULARES PERIVENTRICULARES: A VALORIZAÇÃO DE VARIANTES GENÉTICAS

Luís Costa¹; Carla Morgado²; Joana Pinto²; Maria Lopes De Almeida³; Esmeralda Lourenço²; Célia Machado²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: O défice de filamina A (FLNA) é uma doença ligada ao X com elevada variabilidade fenotípica, incluindo a síndrome de Ehlers-Danlos ou a epilepsia com heterotopias nodulares. Afeta principalmente mulheres sendo letal na maioria dos casos no período pré ou neonatal em homens. Contudo, existem variantes genéticas associadas a uma proteína parcial-

mente funcional que origina fenótipos menos graves.

Caso Clínico: O caso index da família é um homem de 19 anos, antecedentes de insuficiência aórtica severa operada aos 11 anos, luxação do cotovelo recorrente, hernioplastia inguinal, criptorquia e gastroparésia aos 15 anos. Recorreu à urgência aos 15 anos por agitação, sensação de déjà-vu e episódio de perda de consciência com movimentos tónico-clónicos bilaterais. O estudo analítico, ECG e EEG eram normais e a TC-CE mostrava múltiplos nódulos subependimários nas paredes dos ventrículos laterais. Foi medicado com levetiracetam e referenciado para consulta de Epilepsia. A RM-CE mostrou heterotopias nodulares subependimárias e o estudo genético revelou uma variante missense em hemizigotia no gene *FLNA* [c.191T>C(p.Ile64Thr)]. Mantém seguimento sob levetiracetam e eslicarbazepina. A mãe, atualmente com 62 anos, é seguida em consulta por epilepsia desde os 23 anos, com crises focais com alteração da consciência ou com evolução para tónico-clónica bilateral, medicada com levetiracetam, sem outras queixas. Realizou RM-CE que revelou múltiplas heterotopias nodulares subependimárias nas paredes dos ventrículos laterais e frontais bilaterais. Aos 60 anos apresentou um AVC hemorrágico profundo à direita, provavelmente hipertensivo. Realizou teste genético com estudo de segregação que concluiu ser portadora da mesma variante do filho. Ambos mantêm seguimento em consulta de neurologia e genética médica.

Conclusão: Apresentamos uma nova variante potencialmente patogénica numa família com uma variabilidade fenotípica considerável. A epilepsia sintomática às heterotopias periventriculares conduziram o processo de investigação. Torna-se imperioso uma história familiar detalhada para o diagnóstico, monitorização cardiovascular rigorosa e aconselhamento genético.

EP-11 - MONITORIZAÇÃO HOME-VIDEO-EEG EM EVENTOS PAROXÍSTICOS NA IDADE PEDIÁTRICA

Alberto Leal¹

1-Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa

Introdução: Eventos comportamentais paroxísticos são frequentes em pediatria, em especial nas idades mais precoces. A sua grande diversidade desafia uma interpretação clínica segura e suscita frequentemente a possibilidade de uma etiologia epiléptica. A monitorização vídeo-EEG é então o gold standard para o diagnóstico, mas a técnica apresenta problemas de acessibilidade importantes, que motivaram o desenvolvimento de uma versão ambulatorial (*home-video-EEG*), menos dispendiosa e mais rápida de implementar. A pouca experiência de uso na idade pediátrica suscita dúvidas sobre a sua eficácia na clínica corrente.

O objetivo foi avaliar eficiência da monitorização *home-video-EEG* na caracterização de eventos paroxísticos da infância.

Metodologia: Analisamos retrospectivamente 21 casos submetidos a *home-video-EEG* para caracterização de eventos paroxísticos suspeitos de epilepsia. A idades dos pacientes variaram entre 12 dias e 14 anos (média=4 anos). Quantificamos o tempo para agendamento do estudo. Analisamos a percentagem de: registos com crises; vídeos com qualidade para interpretação; casos com diagnóstico definitivo.

Resultados: O tempo médio de agendamento foi 2 dias, para duração média de monitorização de 29 horas (22-44). Em 19 (90%) casos foram registados múltiplos eventos, tendo o vídeo sido contributivo em 18 (86%). Os pais operaram eficazmente o aparelho na totalidade dos casos. Em 16 pacientes as crises foram classificadas como não-epilépticas, tendo 3 diagnósticos prévios de epilepsia. Em 3 pacientes as crises epilép-

cas confirmaram diagnóstico prévio.

Conclusão: A monitorização *home-video-EEG* é um método rápido e eficiente de estabelecer etiologia de eventos comportamentais paroxísticos da infância, permitindo excluir a hipótese de epilepsia na maioria dos casos.

EP-12 - BIRDS E COGNIÇÃO: POTENCIAL RELAÇÃO?

Sara Lima¹; Mafalda Perdicoulis¹; Sara Cavaco²; Pedro Guimarães^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3-Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A presença de alterações electroencefalográficas de natureza epiléptica, interictais e ictais, tem reconhecida influência na cognição da pessoa com epilepsia e deverão ser enquadradas na interpretação do perfil neuropsicológico.

Caso Clínico: Sexo feminino, 48 anos de idade, antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Crises epilépticas desde os 22 anos, de início focal não motor (*déjà-vu* e aura olfativa) com ou sem perturbação da consciência e com ou sem evolução para crise tónico-clónica bilateral. Clinicamente verificou-se progressivo controlo farmacológico da epilepsia, com referência apenas a auras muito ocasionais. Acresce-se, independentemente da eficiência de controlo da epilepsia e dos fármacos utilizados, o facto da doente apresentar queixas persistentes evocativas de significativa disfuncionalidade mnésica, existindo noção subjetiva de agravamento, nomeadamente da memória para acontecimentos ocorridos. A avaliação neuropsicológica revelou alterações sugestivas de défice de aprendizagem e memória para nova informação verbal, de nomeação de caras famosas e em algumas funções executivas. Aquando destas queixas, a avaliação electroencefalográfica (exames prévios normais) mostrou surtos teta-alfa em topografia fronto-temporal esquerda sugestivas de *brief potentially ictal rhythmic discharges* (BIRDS). A RM-CE não mostrou lesões com potencial epileptogénico, contudo o estudo cerebral com F-18-FDG e PET-CT identificou área de hipometabolismo no córtex pré-frontal medial esquerdo.

Conclusão: O significado do padrão BIRDS em adultos permanece indeterminado, contudo este caso teoriza acerca da sua potencial relação com consequente disfunção cognitiva.

EP-13 - UTILIDADE DO ELETROENCEFALOGRAMA DE ROTINA – ESTUDO OBSERVACIONAL

Joana Fernandes¹; Amélia Mendes^{1,2}; Raquel Samões¹; João Chaves¹; Joel Freitas¹; Gonçalo Videira¹

1-Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Unidade Local de Saúde de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: O eletroencefalograma (EEG) de rotina é utilizado sobretudo no diagnóstico, caracterização e seguimento de epilepsia, assim como no estudo de perdas de consciência e défices focais. No entanto a sua utilidade não é consensual, incluindo nas epilepsias do adulto, cujo diagnóstico é sobretudo clínico. O objetivo primário deste trabalho foi perceber os motivos dos pedidos de EEGs de rotina, e se o seu resultado alterou a orientação clínica do doente.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo e consecutivo com base em registos clínicos e resultados de EEG de rotina

pedidos em contexto de consulta externa entre julho/2022-julho/2023. Consideramos que o EEG alterou a conduta quando, na consulta subsequente, existiram atitudes concordantes com o pedido do EEG.

Resultados: Identificámos 482 EEGs, 381 com consulta subsequente/registo clínico acessível. 168 foram pedidos para diagnóstico diferencial de epilepsia, 201 para controlo e 12 para estudo de outras situações. Os EEGs motivaram alteração de conduta em 219 casos do total (57,5%); em 69% dos pedidos para diagnóstico; em 22,6% dos pedidos por “controlo” (sem mais informação); em 74,2% dos pedidos para redução de FACE; e em 52,4% dos pedidos por maior número de crises/episódios.

Na consulta subsequente 27 doentes iniciaram fármacos anti-criques epiléticas (FACE), apenas 11 dos quais após EEG com atividade paroxística; 44 doentes reduziram os FACE, 3 dos quais com EEG com AP; e em 98 casos o EEG contribuiu para a ausência de diagnóstico de epilepsia.

Conclusão: Os EEGs foram sobretudo úteis para auxiliar o diagnóstico diferencial de epilepsia e para ponderar redução de FACE. A sua utilidade foi menor quando pedidos para “controlo”. O estabelecimento de motivos concretos para pedidos de EEG e a alocação de mais vagas para EEGs de diagnóstico poderá ser benéfica. O viés principal deste trabalho é a subjetividade na interpretação da decisão dos clínicos.

EP-14 - ACTIVIDADE EPILEPTICA SUBCLÍNICA E DECLÍNIO COGNITIVO NA DOENÇA DE PARKINSON E PARKINSONISMO ATÍPICO

Tiago Jesus¹; Ana Rita Peralta²; Ana Catarina Franco²; Sara Parreira²; Ana Lúcia Oliveira¹; András Horváth³; Carla Bentes²

1-Hospital de Vila Franca de Xira; 2-Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Laboratório de Electroencefalografia e Sono; 3-National Institute of Mental Health, Neurology and Neurosurgery, Budapest, Hungary

Introdução: Actividade epilética subclínica (SEA) são descargas epileptiformes que ocorrem na ausência de crises clínicas epiléticas ou epilepsia. Apesar de terem significado incerto, foi documentada a sua associação com declínio cognitivo acelerado na demência de Alzheimer (DA). A prevalência e correlatos clínicos destas alterações neurofisiológicas em síndromas parkinsonianas não foi ainda estudada.

O principal objetivo do estudo foi quantificar a prevalência de SEA em doentes com síndromes parkinsonianas. O objetivo secundário foi comparar as características demográficas e clínicas, incluindo declínio cognitivo, nos doentes com e sem SEA e caracterizar morfológicamente a SEA.

Métodos: Estudo retrospectivo transversal. Examinaram-se doentes com síndromes parkinsonianas ou RBD que realizaram polissonografia I/II entre 1/1/2018 e 31/5/2022. A informação demográfica, diagnóstico clínico e a presença de défice cognitivo ligeiro ou demência, obteve-se por revisão do processo clínico. O electroencefalograma (8 canais) foi avaliado manualmente e todas as SEA, definidas como paroxismos que cumprissem $\geq 4/6$ critérios de descarga epilética de acordo com a Federação Internacional de Neurofisiologia Clínica, foram assinaladas e confirmadas por 3 epileptologistas/neurofisiologistas e caracterizadas morfológicamente. A análise estatística foi feita com recurso a SPSS® utilizando testes não paramétricos.

Resultados: Analisaram-se 26 polissonografias (15 DP, 6 MSA, 2 DCLewy, 2 vascular, 1 PSP). A idade mediana foi de 70,5 anos (65% mulheres). Catorze doentes tinham SEA (54%). Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas entre

as pessoas com SEA (mediana 72 anos, 64% mulheres, declínio cognitivo em 36%) e sem SEA (mediana 64 anos, 67% mulheres, declínio cognitivo em 25%). A localização predominante foi temporal ou temporo-occipital.

Conclusão: A prevalência de SSS foi de 54%, sobreponível aos estudos anteriores com doentes com DA, e superior a controlos saudáveis em estudos previamente publicados (5%-25%). Embora realizado numa pequena amostra heterogénea e com poucos canais de EEG, este estudo sugere que estes marcadores são frequentes noutras patologias neurodegenerativas.

EP-15 - ICTAL AND INTERICTAL SOURCE CONNECTIVITY DURING GELASTIC SEIZURES IN A FOCAL CORTICAL DISPLASIA OF THE CINGULATE GYRUS

Daniel Filipe Borges^{1,2,3}; Daniela Dias⁴; Helena Cordeiro⁴; Alberto Leal^{4,5}

1-Department of Neurophysiology, School of Health (ESS), Polytechnic University of Porto; 2-Center for Translational Health and Medical Biotechnology Research (TBIO), School of Health, Polytechnic University of Porto; 3-Faculty of Medicine, University of Porto; 4-Unidade Autónoma de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa @ Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa; 5-Evolutionary Systems and Biomedical Engineering Lab (LaSEEB) @ ISR – Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa

Introduction: Gelastic seizures are rare manifestations of epilepsy often associated with hypothalamic hamartomas (HH). In the absence of HH, localization of the origin is more difficult and there are several less well-established possibilities. Non-invasive assessment is often complicated by the deep localization of the epileptogenic area and the complex dynamics of spike activity. Robust neurophysiologic methods and careful validation of intrinsically epileptogenic lesions detected by RM can improve the validity of scalp EEG analysis.

Our aim was to analyze the dynamics of epileptic activity in gelastic seizures associated with cortical dysplasia.

Methods: A 26-year-old girl with daily refractory gelastic seizures since the age of 6 underwent a neurophysiological assessment with long-term EEG recordings (24h, 31 channels) and an MRI of the brain. She had previously been rejected in an epilepsy surgery program because no structural brain lesion had been found and the EEG information was not informative enough. A recent 3T MRI showed cortical dysplasia in the cingulate gyrus, which was highly suspicious as an epileptogenic focus. We analyzed the 31-channel EEG (ictal and interictal) using source and functional connectivity methods to obtain a solid computer model of the origin and dynamics of epileptic activity and correlate it with the anatomical information of the MRI.

Results: Source analysis of interictal activity revealed multiple sources that dominated at different time points, indicating considerable dynamics that prevented clear source identification. The ictal recordings demonstrated barely late rhythmic activity over the frontal areas, but no early focalization. Connectivity analysis, which revealed the flow of information between cortical sources, showed a consistent origin of epileptic activity in the vicinity of cortical dysplasia for both interictal and ictal activity.

Conclusion: EEG connectivity analysis significantly improves the performance of non-invasive methods for determining intracranial dynamics of epileptic activity and correlation with structural lesions.

EP-16 - A CONTRIBUIÇÃO DOS MODELOS ELETROFISIOLÓGICOS SUBJACENTES À EPILEPSIA PARA A COMPREENSÃO DO FENÓMENO DA RECAÍDA NO DOENTE COM PERTURBAÇÃO DE USO DE ÁLCOOL

Marta Nascimento¹; Liliana Pereira¹

1-Hospital Garcia de Orta EPE

Introdução: A desabitação alcoólica marca muitas vezes o início do tratamento do alcoolismo. No entanto, quase metade dos doentes não aderem ao seguimento posterior, contribuindo em larga medida para a recaída e sujeição a nova desabitação.

Fizemos uma revisão narrativa da literatura incidindo sobre a contribuição do modelo de *kindling*, subjacente à epilepsia, para a compreensão do alcoolismo.

Metodologia: Revisão não sistemática da literatura.

Resultados: O efeito de *kindling* refere-se ao aumento gradual da excitabilidade neuronal, após a estimulação repetida, por estímulos elétricos ou químicos de baixa intensidade. Este pode ser reproduzido pela repetição de episódios de privação alcoólica, com consequente hiperativação glutamatérgica. Ciclos repetidos de consumo-abstinência induzem um estado hiperexcitatório persistente, que se traduz em respostas de privação intensificadas/sensibilizadas. Com efeito, vários estudos documentaram uma maior prevalência de convulsões e delirium tremens, associados à privação, em doentes com múltiplas desintoxicações, sendo o seu número mais relevante, que a quantidade de álcool consumida.

O *kindling* não parece ser um fenómeno exclusivamente eletrofisiológico, podendo outros sintomas como o *stress* e o *craving* ser alvo de sensibilização. Nesta perspetiva, as desabitações repetidas poderão contribuir para a resistência terapêutica e o aumento do risco de recaída. Este fenómeno parece ser mediado pelo aumento da vulnerabilidade ao *stress* e pelo enfraquecimento dos mecanismos inibitórios frontais.

Paralelamente, a própria desabitação tem efeito neurotóxico, contribuindo o número de desintoxicações anteriores para o risco de desenvolvimento de perturbação neurocognitiva.

Conclusão: As desabitações como meio único de tratamento do alcoolismo devem ser desencorajadas. O tratamento psicossocial e medicamentoso posterior, ganha maior importância na prevenção de quadros de privação grave, recaídas precoces e prevenção do declínio cognitivo. Estes dados levantam dilemas, no que toca à licitude em limitar o acesso a desabitações, que só pode ser respondida pela ponderação do balanço entre consequências agudas do alcoolismo vs. consequências do *kindling*/sensibilização.

EP-17 - SINCRONIZAÇÃO DE LOCAL FIELD POTENTIALS REGISTADOS NO NÚCLEO ANTERIOR DO TÁLAMO DURANTE MOVIMENTOS VOLUNTÁRIOS NUM DOENTE COM EPILEPSIA FOCAL

Ana Marta Dias¹; Ângela Santos²; Ricardo Rego²; João Paulo Cunha¹

1-INESC TEC; 2-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Em doentes com epilepsia refratária, as estratégias de neuromodulação, entre as quais a estimulação cerebral profunda do núcleo anterior do tálamo (ANT-DBS), têm-se vindo a estabelecer como uma opção segura e eficaz. Sabe-se que o ANT

está envolvido no processamento de memória e em tarefas cognitivas. No entanto, o envolvimento do ANT em paradigmas motores, assim como o impacto da estimulação desta estrutura nas respetivas funções, ainda estão por elucidar.

Este estudo tem como objetivo analisar o envolvimento do ANT em movimentos voluntários dos membros superiores, considerando que é frequente ocorrerem crises epiléticas caracterizadas por movimentos involuntários e repetitivos.

Foram analisados os *Local Field Potentials* (LFP) do ANT sincronizados com vídeo-EEG num paciente com ANT-DBS (neuroestimulador Percept™ PC) para tratamento de epilepsia refratária relacionada com displasia cortical pré-central esquerda. Os sinais foram adquiridos durante um protocolo de movimentos de interesse, análogos aos tipicamente manifestados nas crises. Após separar os segmentos de movimento e de *resting-state* dos LFP com recurso a vídeo filmado em simultâneo, seguida de filtragem passa-banda (1-70 Hz) e *notch* (50Hz) do sinal, foram estimados mapas de tempo-frequência e foi efetuada uma análise de sincronização e dessincronização relacionada a eventos.

De forma geral, observou-se sincronização após a execução do movimento nas bandas de frequência delta, teta e alfa (1-13Hz), o que vai de acordo com estudos prévios relacionados. Adicionalmente, encontrou-se maior potência de sincronia lateral à origem das crises epiléticas e não foi possível definir um padrão que distinguísse o ANT de outras estruturas talâmicas.

Em conclusão, o ANT pode estar envolvido na execução de movimentos repetitivos, nomeadamente associados a crises epiléticas, o que abre portas para o futuro estudo de biomarcadores relacionados.

EP-18 - CARACTERIZAÇÃO POR VÍDEO-EEG DE 24 HORAS DE UMA COORTE DE DOENTES COM DEMÊNCIA DE CORPOS DE LEWY

Francisco Barros¹; Inês Cunha²; Ana Brás²; Rute Teotónio²;

Conceição Bento²; João Durães¹; Miguel Pereira¹; Isabel Santana¹; Francisco Sales²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Unidade de Monitorização de Epilepsia e Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A presença de padrões eletroencefalográficos típicos, tais como a lentificação do ritmo de base com atividade lenta de predomínio nas regiões posteriores, tem surgido como um potencial biomarcador diagnóstico para demência com corpos de Lewy (DCLewy). Por outro lado, a existência de atividade paroxística interictal nestes doentes ainda não está totalmente esclarecida, podendo a sua presença ter significado clínico e terapêutico na gestão destes doentes.

O objetivo foi caracterização eletroencefalográfica de doentes com diagnóstico clínico de DCLewy relativamente à presença de atividade paroxística, bem como à análise visual da eletrogénese cerebral de base.

Metodologia: Análise visual de vídeo-EEG prolongado de 24 horas em doentes com diagnóstico clínico de DCLewy, sem diagnóstico de epilepsia.

Resultados: Foram incluídos na análise 7 doentes, 4 homens (57%), com idades compreendidas entre os 67 e os 83 anos (idade média 74,7 anos), tempo médio de evolução da clínica cognitiva de 3,1 anos e avaliação média no MMSE (*Mini Mental State Examination*) à data da última consulta de 21,5.

O ritmo de base foi descrito como lento (6-8Hz) em todos os doentes, à exceção de uma doente.

Em quatro dos doentes (idade média de 74,5 anos, tempo

de evolução médio de 2,75 anos) foram descritos surtos FIRDA (*Frontal Intermittent Rhythmic Delta Activity*).

Em três dos doentes (idade média de 70,7 anos, tempo de evolução médio de 3 anos) foi descrita atividade delta nas regiões parieto-occipitais bilateralmente.

Em nenhum dos doentes foi detetada atividade paroxística interictal.

Conclusão: Na coorte apresentada não houve deteção de atividade paroxística interictal, contrariamente a dados recentemente publicados em coortes semelhantes. Por outro lado, a análise da eletrogénese de base foi de encontro ao descrito na literatura, reforçando o seu possível papel como um biomarcador neurofisiológico para esta entidade.

EP-19 - QUANDO A EPILEPSIA SE ASSOCIA À LEITURA

Sandra Palma¹; Cristiana Alves¹; Francisco Antunes²

1-Hospital Garcia de Orta; 2-Hospital

Introdução: As epilepsias reflexas são epilepsias em que as crises são todas desencadeadas por um estímulo específico. A epilepsia relacionada com a leitura é um exemplo, cuja prevalência é reportada como muito baixa e a sua manifestação ictal mais comum são as mioclonias peribucais. A semiologia das crises e o contexto em que ocorrem podem dificultar o seu diagnóstico, limitando a qualidade de vida dos doentes, pelo que importa conhecer esta síndrome.

Caso Clínico: Homem, 33 anos, que desde a infância apresenta episódios desencadeados pela leitura, em silêncio ou em voz alta, de mioclonias peribucais que impedem momentaneamente o discurso. Numa ocasião em que insistiu continuar a ler apesar destes episódios, teve uma crise tónico-clónica bilateral. Durante a adolescência foi vítima de *bullying* pelas dificuldades na leitura, o que limitou o aproveitamento escolar. Durante seguimento em consulta no Brasil não terá tido um diagnóstico definitivo, embora tenha realizado tentativa terapêutica bem-sucedida com ácido valpróico. Ao exame neurológico apresentava mioclonias do palato e dos músculos peribucais durante a leitura (registados em vídeo).

Realizou EEG com registo eletromiográfico, em que durante leitura em silêncio, se observou atividade epilética bilateral temporalmente relacionada com mioclonias peribucais. O doente ficou sem crises com ajuste da dose de ácido valpróico.

Conclusão: O diagnóstico da epilepsia induzida pela leitura, pela sua raridade e semiologia particular, pode constituir um desafio diagnóstico, sendo eventualmente menos conhecida pelos Neurologistas de adultos não dedicados à epilepsia. Ilustramos este caso com registo vídeo das crises mais típicas e registo de alterações eletroencefalográficas presentes apenas durante a leitura com um objetivo pedagógico. Referimos ainda o estado atual do conhecimento da sua fisiopatologia. O tratamento atempado desta epilepsia pode evitar dificuldades escolares, profissionais ou sociais.

EP-20 - FIRST SEIZURE EVENT IN AN ADULT PATIENT WITH 47XYY SYNDROME

Maria Teresa Durães¹; Andressa Santos Pereira¹; Joana Meireles¹; Sofia De Figueiredo¹

1-Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Introduction: The 47 XYY syndrome is a chromosomal disorder with an incidence of 1 in 1000 males. Literature has showed that males with 47XYY Syndrome can occasionally grow taller

than average and although most nervous system functions are normal, different neurological symptoms have been recognized. In this context, few studies raise the prospect of a connection between this chromosomal abnormality and epileptic episodes and/or abnormal EEG results.

Case Report: A 37-years-old-man presented with an episode of a generalized tonic clonic seizure, during sleep. Individual's medical history includes 47XYY syndrome, dyslipidemia, sinus tachycardia, arterial hypertension, and a history of left-hand traumatic injuries requiring finger amputation and reimplantation. There was no family history of epilepsy. Examination revealed a lesion on the left lateral edge of the tongue, consistent with biting and neurological examination showed no focal abnormalities. On blood sample, an increased myoglobin value, neutrophilia, lymphopenia, and leukocytosis were found; the CT-CE performed showed no alterations. The patient was hospitalized for further etiological investigation. EEG with sleep study was recorded, showing normal background activity and sleep organization, with no abnormal findings, namely epileptiform activity. Cerebral MRI was also normal and, during his 72 hour in-hospital stay, the patient had no more seizures. He was discharged with the diagnosis of unprovoked first seizure.

Conclusion: Data on seizures and EEG characteristics in 47 XYY men is scarce. However, some case series have found that, when present, seizures in these patients are similar to those found in benign epilepsy with central-temporal spikes. In this case, despite the previous diagnosis of 47 XYY syndrome, no EEG abnormalities were recorded, and the patient presented with a single seizure episode. Follow-up will be necessary to determine if this was in fact the presenting seizure of an epilepsy associated with this aneuploidy or an isolated independent event.

EP-21 - INFLUÊNCIA DAS INTERAÇÕES MEDICAMENTOSAS NA CONCENTRAÇÃO SÉRICA DE CARBAMAZEPINA E NATRÉMIA

Júlia Matos¹; Cláudia Barata¹; Alcina Mateus¹; Paula Leal¹; Marília Rocha¹; Eulália Costa¹; José Feio¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A carbamazepina está indicada em epilepsia, psicoses maníaco-depressivas e nevralgia do trigêmeo e apresenta como efeito adverso frequente hiponatrémia. Interações com a medicação concomitante (IMC) podem aumentar a toxicidade associada. O doseamento é indispensável por razões de segurança.

O objetivo foi avaliar a relação da natrémia com a concentração sérica de carbamazepina (CS-CBZ) e a influência das IMC.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com doseamento de carbamazepina no nosso centro hospitalar entre maio e novembro de 2023. Para a obtenção dos dados recorreu-se ao processo clínico do doente e à base de dados da unidade de farmacocinética da farmácia hospitalar, organizando-os em demográficos, clínicos e farmacológicos. Realizou-se análise estatística recorrendo ao Microsoft excel®.

Resultados: Dos 99 doseamentos analisaram-se apenas os colhidos em vale (n=74, 74,7%). O que correspondeu a 59 doentes (54,2% mulheres), com 52,0±14,8 anos de idade, 85% com epilepsia. Dose média de carbamazepina foi 738,8±369,4mg/dia. As colheitas ocorreram na urgência (46,0%), consulta externa (35,1%) e internamento (18,9%). A média de CS-CBZ (MD) foi 9,1±3,6 mg/L, com 17,6% supratrapêutico e 9,5% infratrapêutico. Já a média da natrémia (MN) foi 136,0±7,4mmol/L, com 32,4% hiponatrémia, 1,4% hipernatrémia. Em média apresentaram 5,8±2,8 fármacos prescritos, com 7,9±6,1 IMC (35,3%

tipo D). Destas, 32,4% aumentam, 26,5% diminuem a CS-CBZ e 41,2% aumentam a concentração sérica do seu metabolito (CS-CBZ-E). Assim, consoante a IMC presente verificaram-se diferenças na natremia do doente: se aumenta a CS-CBZ (MD 11,7±3,8 mg/L, $p<0,05$ e MN 137,4±5,0 mmol/L, $p>0,05$), se aumenta a CS-CBZ-E (MD 8,2±2,8 mg/L, $p>0,05$ e MN 135,2±7,6 mmol/L, $p>0,05$) e se aumenta a CS-CBZ e CS-CBZ-E (MD 11,4±2,1 mg/L, $p<0,05$ e MN 130,3±5,4 mmol/L, $p<0,05$).

Conclusão: Esta análise confirma a literatura, demonstrando uma relação entre IMC, CS-CBZ e a natremia, verificando-se que IMC que simultaneamente interfiram com a CS-CBZ e o seu metabolito potenciam maior toxicidade por redução da natremia.

EP-22 - DEMÊNCIA E ESTADO DE MAL EPILEPTICO: EXPERIÊNCIA DE 15 ANOS DE UM CENTRO HOSPITALAR

Catarina Borges Da Silva¹; Sara Lima¹; Carolina Azóia¹; Rui Chorão^{1,2}; Andreia Veiga^{1,2}; Michel Mendes¹; Pedro Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Os doentes com síndrome demencial têm maior risco de desenvolver distúrbios epiléticos, nomeadamente estado de mal (EM). Tal relaciona-se com um declínio cognitivo e funcional mais acelerado.

Objetivo foi fazer uma análise descritiva dos doentes com demência internados por estado de mal.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes com diagnóstico formal de demência e/ou sob fármacos anti-demenciais, internados por EM, segundo os critérios de classificação de ILAE, entre 2009-2023. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados: Totalizaram-se 16 doentes, com mediana de idades de 78,3 (±7,6) anos, predominando o sexo feminino ($n=11$; 68,75%). Sete (33,3%) doentes tinham antecedentes de epilepsia. O EM mais prevalente foi o convulsivo focal ($n=8$; 50%). Prevaleceu a etiologia aguda ($n=9$; 56,25%), sobretudo por intercorrência infecciosa/metabólica e evento vascular agudo. Praticamente 38% (6) tinham antecedentes de epilepsia, nomeadamente vascular ($n=3$; 18,8%), neurodegenerativa ($n=2$; 12,5%) ou tóxica ($n=1$; 6,3%). A 3 doentes foi diagnosticada epilepsia após o evento de EM. Ocorreram recidivas de EM em 4 doentes (25%). Em 7 (43,8%) doentes verificou-se desfecho fatal na fase aguda do EM, especialmente naqueles sem epilepsia conhecida ($p=0,01$). No 1º episódio de EM a mediana de tempo até ao seu controlo rondou as 36h (±136,5), enquanto nos casos de recidiva foi de 26h (±20,9). Relativamente à síndrome demencial, prevaleceram as etiologias neurodegenerativa ($n=6$; 37,5%) e vascular ($n=5$; 31,3%). Nos doentes com EM de etiologia aguda ($p=0,2$) ou epilepsia prévia ($p=0,13$) o tempo médio até ao controlo do EM foi inferior. O padrão electroencefalográfico mais prevalente foi o de descargas periódicas lateralizadas ($n=4$; 25%).

Conclusão: À semelhança do descrito na literatura, o desfecho desfavorável do EM predominou nos doentes sem epilepsia prévia. O tempo até ao controlo do EM foi inferior no EM agudo e nos doentes com antecedentes de epilepsia, sem significância estatística.

EP-23 - EPILEPSIA E COGNIÇÃO NA GANGLIOSIDOSE GM2 VARIANTE B1: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL NÍVEL III

Mariana M. Anjos^{1,2}; Sara Ferreira^{3,4}; Luísa Diogo^{3,4}; Joana Almeida⁵; Cristina Pereira^{1,4,6}

1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Tejo, E.P.E.; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, MetabERN; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Psicologia, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Centro de Referência de Epilepsia Refratária da Unidade Local de Saúde de Coimbra; 6-Neurofisiologia, Hospital Pediátrico, Centro de Referência de Epilepsia Refratária da Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A gangliosidose GM2 variante B1 (GM2B1) é uma doença autossómica recessiva devida a variantes patogénicas no gene *HEXA*, com défice de hexosaminidase A. A consequente acumulação de gangliosídeos no tecido neuronal, leva a morte neuronal progressiva. Os sintomas incluem descoordenação motora, deterioração neurológica e funcional progressivas, com morte precoce. A epilepsia é uma comorbilidade comum.

O objetivo do estudo foi caracterização da epilepsia, cognição e evolução clínica dos doentes com GM2B1.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo com análise dos processos clínicos de um grupo de doentes seguidos em Neuropediatria com diagnóstico de GM2B1.

Resultados: Identificaram-se 4 doentes com GM2B1, três do sexo feminino, mediana de idades ao diagnóstico de 70 meses. Os sintomas mais frequentes na apresentação foram regressão do neurodesenvolvimento (100%), alterações da linguagem (75%) e crises epiléticas (50%). Todos os doentes apresentaram atraso na linguagem (Md = 42 meses) e perda total da linguagem (Md = 78 meses). A perda de capacidade de marcha ocorreu em 75% (Md = 96 meses).

Todos os doentes apresentaram crises epiléticas no decurso da doença, mediana de aparecimento das crises aos 55 meses. As crises iniciais caracterizavam-se por ausências (50%), tónicas (25%) e mioclónicas (25%). A avaliação electroencefalográfica relevou atividade paroxística focal (100%), LPD (50%) e surtos FIRDA (50%). Todos foram medicados com fármacos anticrises epiléticas, 50% com necessidade de combinação de três fármacos. Em todos os casos foi demonstrado o défice enzimático em leucócitos e a alteração genética causal (75% variante patogénica c.533G>A(p.R178H) exão 5 em homozigotia).

Conclusão: A GM2B1 inclui um espectro clínico variável, com idade de início dos sintomas, apresentação clínica inicial e evolução da doença heterogéneas. Na apresentação inicial metade dos doentes apresentava convulsões. A epilepsia é uma comorbilidade frequente na GM2B1, com gravidade e apresentações variáveis, podendo ser de difícil controlo. O diagnóstico atempado e seguimento multidisciplinar são importantes para o aconselhamento familiar e a melhoria da qualidade de vida.

EP-24 - EPILEPSIA TEMPORAL COM "POUTING" ICTAL ("CHAPEAU DE GENDARME") NUMA ENCEFALITE AUTOIMUNE RELACIONADA COM ANTI-CASPR2

Catarina Caldeiras¹; Bruno Carvalho¹; Duarte Vieira³; Ricardo Rego²

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: Descrevemos um caso de *pouting* ictal precoce e exuberante numa epilepsia temporal mesial associada ao anticorpo anti-CASPR2, como contributo para a expansão do fenótipo clínico das diferentes encefalites autoimunes e do valor localizador desse sinal.

Caso Clínico: Homem, 77 anos, com antecedentes de hipertensão, diabetes tipo 2, doença arterial periférica e nefrectomia pós carcinoma renal. Trazido ao SU por episódios paroxísticos pluridiários e breves (< 1 minuto) em que descrevia angústia e dispneia e os circunstantes o notavam confuso. Num EEG foram registadas múltiplas crises com padrão ictal temporal anterior direito manifestando-se inicialmente com *pouting*, expressão amedrontada, pletora facial e taquipneia, por vezes com automatismos orais. Iniciou lacosamida até 200 mg diários com remissão das crises. A RM cerebral revelou hipersinal T2/FLAIR e expansão do uncus, amígdala e hipocampo à direita. Foi encontrado o anticorpo anti-CASPR2 no LCR (1:100). A avaliação neuropsicológica revelou defeito mnésico e executivo. O rastreio de neoplasia oculta com TC CTAP mostrou lesões hepáticas suspeitas de metastização e a PET mostrou focos de hiper captação suspeitos de malignidade na mesma topografia. Cumpriu pulsos de metilprednisolona e aguarda reavaliação clínica e biópsia das lesões.

Conclusão: O *pouting* ictal ocorre sobretudo em epilepsias frontais com uma zona epileptogénica a envolver o cíngulo anterior, tendo sido muito raramente descrito (e menos bem caracterizado) em epilepsias temporais ou insulares. No caso presente, a expressão electroencefalográfica e imagiológica foi claramente temporal. Encontrámos na literatura um outro caso de encefalite límbica relacionada com anti-CASPR2 e "pouting" ictal, o que, considerando a raridade do sinal, sugere que possa haver uma associação não fortuita.

EP-25 - A FEBRE REUMÁTICA COMO FATOR PRECIPITANTE INICIAL PARA A EPILEPSIA MESIAL TEMPORAL COM ATROFIA HIPOCAMPAL

Luna Moreira Marangon¹; Glenda Corrêa Borges De Lacerda¹

1-Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro

Introdução: Descrever uma série de pacientes adultos com epilepsia mesial temporal e atrofia hipocampal nos quais a febre reumática possa ter sido o fator precipitante inicial.

Métodos: Foram identificados 6 pacientes no ambulatório de Epilepsias do Hospital Universitário Gaffrêe e Guinle e no Instituto Nacional de Cardiologia de Laranjeiras, Rio de Janeiro, diagnosticados com epilepsia mesial temporal com atrofia hipocampal unilateral (ILAE, 2017). O único evento patológico prévio de nota foi o diagnóstico de febre reumática, segundo

critérios de Jones. Os pacientes forneceram consentimento esclarecido após aprovação pelo comité de ética local sob o número 88950818.4.1001.5258 (Plataforma Brasil).

Resultados: A amostra foi composta por 4 homens e 2 mulheres com média de idade de 42 anos (18-49 anos). Todos apresentavam cardite reumática crônica e nenhum apresentou coreia. A idade média de diagnóstico da febre reumática foi 15,16 anos (4-34 anos). A idade média de início das crises convulsivas foi 16,5 anos (4-38 anos). Todos pacientes apresentavam crises disceptivas e 50% deles tiveram ao menos uma crise tônico-clônica generalizada ao longo da vida. Quanto ao controle das crises, apenas um apresentava farmacoresistência. O tempo de latência entre o diagnóstico de febre reumática e o início das crises convulsivas foi muito discrepante, variando de um a 22 anos, havendo dois casos nos quais as crises precederam o diagnóstico de febre reumática. Em ambos o diagnóstico de febre reumática foi tardio e os pacientes já se encontravam com lesões valvares crônicas, provavelmente devido a acesso precário ao sistema de saúde retardando o diagnóstico e o tratamento. Todos apresentavam atrofia hipocampal, a maioria à esquerda (66,6%). Três pacientes apresentavam EEG com anormalias epileptiformes ipsilaterais à lesão, um apresentava anormalias epileptiformes bilaterais e um apresentava EEG normal.

Conclusão: Febre reumática pode ser um fator precipitante inicial para epilepsia mesial temporal. Mecanismos imunológicos podem estar envolvidos.

EP-26 - TRANSFUÇÃO SANGUÍNEA: UMA CAUSA RARA DE ESTADO DE MAL – MECANISMOS E DESAFIOS

Margarida Ferro¹; Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Inês Cordeiro Menezes¹

1-Hospital de S. José, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: O estado de mal (EM) epilético é uma emergência médica com prognóstico dependente da etiologia, sendo a transfusão sanguínea considerada uma causa rara de EM. Fisiopatologicamente considera-se existir disfunção endotelial desencadeada pela vasoconstrição associada ao rápido aumento da hemoglobina e viscosidade sanguínea nos vasos previamente dilatados por hipoxia crónica.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 42 anos, natural da China, sem outros antecedentes de relevo. Apresentou crises refratárias motoras do hemisfério direito com evolução para tônico-clônicas bilaterais 18 dias após transfusão sanguínea de 5 unidades de concentrados de eritrócitos por Hb 2 g/dl em contexto de menometrorragias com 2 meses de evolução e 3 dias após histerecto-salpingectomia bilateral, sem intercorrências. A RM-CE demonstrou múltiplas lesões corticais e subcorticais de predomínio occipital bilaterais de maior expressão à esquerda com hipersinal em T2/FLAIR e melhoria franca após 6 dias, em concordância com síndrome de leucoencefalopatia posterior reversível (PRES). Nunca se verificou hipertensão arterial, desequilíbrio hidroeletrólítico ou terapêutica imunossupressora com exceção de dose única de 8mg EV de dexametasona durante a cirurgia.

Conclusão: A transfusão sanguínea é considerada uma causa incomum de EM e é maioritariamente associada a PRES. Fatores como comorbilidades e quantidade transfundida podem relacionar-se com o intervalo de tempo entre a transfusão e PRES, estando descritos outros casos com intervalo de vários dias. Nesta doente o stress cirúrgico pode ter contribuído também para desencadear esta síndrome.

EP-27 - ABORDAGEM DAS CRISES EPILEPTICAS INAUGURAIS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA: A PREPONDERÂNCIA DO EEG

Miguel Saianda Duarte¹; Joana Marta²; Vasco Fonseca¹; Joana Neiva Correia¹; Ana Rita Pinto¹; Vanessa Silva¹; Nuno Canas¹

1-Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental do Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: As crises epilépticas correspondem a 1% das vindas ao serviço de urgência (SU). Nos doentes com crises epilépticas inaugurais (CEI), uma abordagem sistemática é essencial para classificar as crises em não provocadas (CNP) ou sintomáticas agudas (CSA). O EEG, embora não disponível em todos os hospitais, apresenta um importante papel na urgência, contribuindo para a distinção entre ambos os tipos de crises e para a decisão terapêutica.

O objetivo foi avaliar a relevância do EEG realizado precocemente (menos de 24 horas) no SU, nomeadamente quanto à decisão de um tratamento precoce.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com vinda ao SU por uma CEI durante 2023 e que realizaram EEG nas primeiras 24h. Realizou-se uma análise descritiva de variáveis clínicas, imagiológicas e eletroencefalográficas.

Resultados: Identificámos 43 doentes com CEI, média de 62,2 anos, 53,5% homens. Assumimos 55,81% como CSA (n=24) e 44,19% (n=19) com CNP.

Dos doentes com CNP (idade média de 51 anos), 4 tinham TC-CE com lesão estrutural remota e 13 (68,4%) registavam atividade epileptiforme no EEG. Todos tiveram alta medicados, apesar de 4 não terem alterações na TC-CE ou no EEG. A média de idades dos casos de CSA foi de 70,96 anos. 13 (54,2%) tinham lesões estruturais agudas com atingimento cortical. As restantes CSA foram atribuídas a intercorrências infecciosas ou abstinência alcoólica; 41,7% (n=10) tinham atividade epiléptica no EEG, sendo que 7 apresentavam critérios de estado mal epiléptico (EME). Em 75% (n=18) decidiu-se medicar, sendo que em 55,6% dos casos o EEG foi determinante nesta decisão.

Conclusão: Os nossos resultados realçam o papel do EEG no SU, nomeadamente quanto à classificação das crises e decisões terapêuticas precoces. Como tal, devem ser feitos esforços para ter acesso a esta técnica no SU, devendo o EEG ser incluindo em protocolos de abordagem da CEI em contexto de urgência.

EP-28 - QUANDO O ESTADO DE MAL EPILEPTICO COMPLICA O ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Jorge M. Ferreira Machado¹; Mariana Seco¹; Axel Ferreira^{1,2}; Sara Duarte¹; Sara França^{1,2}; Diogo Fitas¹; Cristina Duque¹; Sandra Moreira¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano

Introdução: O estado de mal epiléptico (EME) é uma emergência neurológica com elevada morbi-mortalidade. Em doentes com acidente vascular cerebral (AVC), o EME é um fator independente de prognóstico desfavorável. A fisiopatologia e as estratégias terapêuticas mais adequadas permanecem pouco esclarecidas. Assim, apresentamos dois casos de enfarte cerebral em território da artéria cerebral anterior (ACA) que evoluíram para EME refratário.

Casos Clínicos

Caso 1: Mulher, 75 anos, admitida por quadro com dois dias

de evolução caracterizado por desatenção, apatia, hemiparesia e clonias à esquerda. Identificou-se uma lesão isquémica aguda em território da ACA direita por estenose intracraniana. Apesar da titulação crescente de fármacos anticrise epiléptica (FACE) e da resolução das clonias, verificou-se uma deterioração progressiva da vigília. O EEG confirmou evolução para EME não convulsivo que persistiu mesmo após otimização terapêutica. Decidiu-se evoluir para tratamento anestésico durante 24h. Com estas medidas conseguiu-se resolução do EME, mas a doente manteve quadro encefalopático grave, paresia crural esquerda e dependência elevada.

Caso 2: Mulher, 75 anos, avaliada em contexto de via verde AVC. Apresentava-se em mutismo e com hemiparesia direita de predomínio crural com 4 horas de evolução. Realizou trombólise intravenosa, sem melhoria significativa. Não foi candidata a trombectomia. A TC-CE de controlo identificou enfarte cerebral agudo em território da ACA esquerda. Durante o internamento, apresentou deterioração rápida e progressiva da vigília. O EEG documentou EME. Pela refratariedade decidiu-se instituir tratamento anestésico. Obteve-se resolução eletroencefalográfica do EME, sem recuperação clínica, o que culminou no falecimento da doente por complicações respiratórias.

Conclusão: Nestas duas doentes, o EME alterou de forma desfavorável a evolução clínica esperada e colocou desafios de diagnóstico e de terapêutica. De facto, existem poucos casos reportados de enfarte da ACA complicados por EME pelo que, com esta apresentação, pretendemos discutir a melhor abordagem destes doentes.

EP-29 - ESTADO DE MAL EPILEPTICO SUPER-REFRATÁRIO: DIFERENTES FATORES PRECIPITANTES NUM DOENTE SUSCETÍVEL

Marta Filipa Graça¹; Maria Rosa Andrade Ferreira¹; Luís Ribeiro¹; Sandra Moreira¹; Carla Batista¹; Catarina Cruto¹; Sara França¹

1-Hospital Pedro Hispano, ULSM

Introdução: A diminuição do limiar epiléptico pode depender de fatores exógenos e endógenos, que podem coexistir num mesmo doente, levando ao desenvolvimento de crises epilépticas e eventualmente a um estado de mal epiléptico (EME)

Caso Clínico: Mulher de 42 anos, paraplégica desde 2010 por lesão medular traumática e rim único congénito, medicada cronicamente com baclofeno. Internada por osteomielite isquímica, tratada com imipenem. Em D49 de antibioterapia apresentou quadro de encefalopatia, seguido de evolução para estado de mal epiléptico (EME) convulsivo. Sem melhoria significativa com fármacos anticrises epilépticas (FACE), progredindo-se para tratamento anestésico, tendo realizado um primeiro ciclo surto-supressão com midazolam e propofol. Concomitantemente, foi alterada terapêutica antibiótica e suspenso o baclofeno. Da investigação realizada, salienta-se insuficiência renal aguda (IRA) de causa obstrutiva, com rápida resolução após tratamento adequado. A RM-CE e a punção lombar não revelaram alterações. Evoluiu para EME super refratário (EMESR), pelo que foi necessário a realização de novo surto-supressão com recurso a tiopental e quetamina. Após estas medidas terapêuticas, registou-se uma melhoria clínica e eletrográfica, com resolução do EME. A doente apresentou evolução clínica favorável, permitindo uma redução progressiva de FACE, mantendo-se sem recorrência de crises até à data da alta.

Conclusão: Nesta doente, consideramos que a conjugação de fármacos que diminuem o limiar epiléptico associada às alterações metabólicas consequentes da IRA, desencadearam o EME e contribuíram para a sua refratariedade. Apesar do imi-

pinem e do baclofeno poderem precipitar crises, são raros os casos reportados de EMESR. Assim, é da maior importância o reconhecimento atempado e reversão célere de potenciais precipitantes de EME, sobretudo em doentes com fatores de risco.

EP-30 - ESTADO DE MAL NA DESNUTRIÇÃO: A VITAMINA QUE FALTAVA

Duarte Carapinha²; Joana Ferrão³; João Peres^{2,4}; António Martins^{2,4}; Raquel Tojal^{2,4}; José Bandeira Costa¹

1-Serviço de Neurologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa; 3-Serviço de Medicina Intensiva, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa; 4-Laboratório de Neurofisiologia, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa

Introdução: A piridoxina (vitamina B6) serve como cofactor em múltiplas reacções metabólicas sendo determinante para a síntese de GABA. A sua deficiência, geneticamente determinada, é uma causa estabelecida de crises na população pediátrica, quando é adquirida está associada a crises no adulto, descritas sobretudo no doente crítico ou no alcoolismo crónico.

Caso Clínico: Doente de 44 anos admitida por quadro com dois meses de evolução de astenia, enfartamento precoce, náuseas e vómitos pós-alimentares, perda ponderal de 20 kg, amenorreia e edema dos membros inferiores. Foi submetida anos antes a cirurgia de bypass gástrico, sendo esta revista cerca de sete meses antes da apresentação. Dada a desnutrição calórico-proteica grave a doente ficou internada para protocolo de nutrição, incluindo suplementação oral com polivitamínico.

Aos 21 dias de internamento, apresenta episódio súbito de depressão do estado de consciência e mioclonias palpebrais, oromandibulares e apendiculares bilaterais. No electroencefalograma (EEG) observou-se crise clínico-electrográfica com início na região fronto-central direita, iniciando-se tratamento com levetiracetam e clobazam, com posterior adição de lacosamida. A RM-CE excluiu lesão estrutural, observando-se achados de provável natureza pós-ictal na alta convexidade parietal e no giro do cíngulo à direita. Por suspeita de défice de piridoxina, iniciou suplementação endovenosa, confirmando-se a *posteriori* défice não corrigido de piridoxina (1,3 ng/dL). Nos dois meses seguintes não se registaram novas crises, realizando desmame progressivo dos FACE (fármacos anti- crise epilética). Três meses após a crise inicial registou-se nova crise tónico clónica precedida por aura sensitiva bilateral. Assumiu-se epilepsia focal sequelar ao estado de mal sintomático agudo, iniciado-se Levetiracetam em dose baixa, estando sem crises há 5 meses.

Conclusão: Destacamos este caso para relevar a importância de incluir a piridoxina no diagnóstico diferencial de crises epiléticas no adulto, especificamente em casos de malnutrição. A sua suplementação endovenosa é fundamental para controlo das crises, em adição aos FACE.

EP-31 - WORKSHOP DE TEATRO PARA DOENTES COM EPILEPSIA: UMA INICIATIVA A REPETIR.

Carla Morgado¹; Luís Costa²; Célia Machado¹

1-Serviço de Neurologia, ULS de Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULSAM

Introdução: A epilepsia apresenta um impacto negativo no dia-a-dia dos doentes, por estar associada a elevada prevalência de depressão e ansiedade, que afeta 30%-40% dos doentes

e promove o isolamento social. São necessárias estratégias não-farmacológicas que previnam ou diminuam este impacto.

Este estudo pretendeu avaliar os efeitos da participação num *workshop* de teatro na sintomatologia depressiva e ansiosa dos doentes com epilepsia.

Metodologia: Os participantes foram selecionados a partir da população de doentes adultos seguidos na consulta de epilepsia do Hospital de Braga, através de inscrição voluntária num *workshop* de teatro, publicitado em consulta e através de afixação de panfletos nas áreas comuns da consulta. O *workshop* foi ministrado em 3 sessões, com a duração de 120 minutos, realizadas em 3 sábados consecutivos. Foram aplicados questionários de avaliação de depressão e ansiedade, NDDI e GAD-7, respetivamente, antes da 1ª sessão e no final da 3ª sessão. Foram recolhidos testemunhos dos participantes no final da última sessão. Foram recolhidos dados demográficos e clínicos. Utilizou-se o SPSS® para análise estatística.

Resultados: Sete dos 9 participantes responderam aos questionários nos 2 tempos de avaliação, sendo 6 do género feminino. A mediana de idades foi de 52 anos. A maioria dos participantes tinham diagnóstico de epilepsia focal (85,7%), com foco temporal (57,1%) e etiologia desconhecida (57,1%). A pontuação do NDDI e GAD-7 foi menor no final da 3ª sessão, não se encontrando, contudo, diferenças estatisticamente significativas quando comparado com os resultados prévios à 1ª sessão. Os conceitos mais frequentemente aplicados para a definição desta experiência foram: socialização/convívio; troca/partilha, autoestima/auto-confiança.

Conclusão: Este *workshop* de teatro teve um impacto positivo nos doentes com epilepsia, contribuindo para a redução da sintomatologia depressiva e/ou ansiosa, mas sobretudo potenciando momentos de socialização e partilha, com efeitos benéficos na auto-estima. Dever-se-á manter esta iniciativa no futuro envolvendo mais participantes.

EP-32 - PROGNÓSTICO A LONGO-PRAZO NO TCE: INFLUÊNCIA DAS CRISES PRECOSES E DA PROFILAXIA COM FÁRMACO ANTI-CRISE EPILÉPTICA

André Costa¹; Catarina Borges¹; Ana Graça Velon¹; Luís Rocha^{2,3}; Pedro Guimarães^{1,5}; Rui Chorão^{4,5}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Serviço de Neurofisiologia, Unidade de Local de Saúde de Santo António; 5-Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As crises precoces representam uma complicação bem conhecida pós-TCE. A sua incidência é variável, associando-se a um pior prognóstico funcional. Caso ocorram é consensual o início de fármaco anti- crise epilética (FACE), no entanto não existe consenso relativamente à administração profilática de FACE no TCE.

O objetivo foi analisar a prescrição de FACE profilático no TCE e encontrar preditores de prognóstico a longo-prazo

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu uma amostra de doentes internados num serviço de Neurologia por TCE com lesão endocraniana em 2021 e 2022. Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos. O prognóstico funcional foi avaliado através da *Glasgow Outcome Scale-Extended* (GOS-E) e considerado favorável se > 4 (*outcome* primário). Registou-se a prevalência de crises pre-

coces e de epilepsia pós-traumática (outcomes secundários). Utilizaram-se modelos de regressão logística e COX na identificação de preditores.

Resultados: Incluíram-se 116 doentes (60% sexo masculino) com idade média de 75,1±14,8 anos. Em 28 doentes (24%) o TCE foi moderado-severo. O hematoma subdural constituiu a lesão endocraniana mais prevalente (62%). Administrou-se FACE profilaticamente em 14 doentes (12%), e ocorreram crises precoces em 11% (n=13). O EEG demonstrou alterações de caráter epileptiforme em 9 doentes, levando à instituição de FACE profilático em 2 deles. Verificou-se um resultado clínico favorável (GOS-E >4) em 66%. A prescrição de FACE profilático não diminuiu significativamente a ocorrência de crises precoces e/ou epilepsia pós-traumática. Em análise multivariada, um mRS prévio <3, idade <80 anos e TCE ligeiro mostraram ser preditores independentes de um prognóstico funcional favorável aos 12 meses.

Conclusão: Na nossa amostra, a severidade do TCE, mRS prévio e idade influenciam o prognóstico a longo-prazo no TCE, corroborando os dados existentes na literatura. É necessária ainda evidência de melhor qualidade para que se possam emitir recomendações mais claras a respeito do papel da utilização de FACE profilático no TCE.

EP-33 - EXPERIÊNCIA DO CENOBAMATO EM DOENTES COM EPILEPSIA FOCAL REFRACTÁRIA NUM CENTRO TERCIÁRIO

Vítor Mendes Ferreira¹; Rita Ventura¹; Nuno Canas^{2,3}; Francisca Sá^{1,3}

1-Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Hospital Beatriz Ângelo; 3-Centro de Referência de Epilepsia Refratária do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introdução: O cenobamato é um fármaco anti-crise epilética (FACE) de terceira geração que demonstrou uma elevada eficácia no controlo da frequência de crises em doentes com epilepsia focal refratária. O objetivo do estudo foi rever a experiência inicial da utilização do cenobamato em doentes com epilepsia focal refratária.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com base em registos de doentes seguidos num centro terciário por epilepsia focal refratária, que iniciaram tratamento com cenobamato entre Julho-Novembro de 2023, tendo sido realizada monitorização remota semanal no primeiro mês e posteriormente mensal até aos 3 meses. Foi avaliada a taxa de doentes respondedores (definido como uma redução ≥50% da frequência de crises) e taxa de retenção aos 3 meses.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, 61,5% do sexo masculino, com idade média de doença de 27,5±14,6 anos e idade média de início de cenobamato de 44,5±11,4 anos. 53,8% dos doentes tinham uma epilepsia focal de etiologia não-determinada e todos realizaram avaliação pré-cirúrgica. A dose média de cenobamato aos 3 meses foi de 127 mg. A taxa de retenção aos 3 meses foi de 92,3% (12 doentes), sendo que apenas 1 doente suspendeu transitatoriamente a terapêutica por efeitos adversos. A taxa de doentes respondedores aos 3 meses foi de 91,7% (11 doentes). No grupo dos doentes respondedores, 27,3% reduziu o número de FACE concomitantes, em 90,9% dos doentes foi possível reduzir em >50% a dose de pelo menos 1 dos FACE concomitantes e em 54,5% foi possível uma redução da dose >50% de pelo menos 2 FACE concomitantes. Os efeitos secundários mais frequentes foram tonturas, sonolência e desequilíbrio da marcha.

Conclusão: Na nossa amostra, mostrou-se um fármaco útil mesmo em doentes altamente refratários, com uma taxa de respondedores de 91,7% e um decréscimo significativo dos fárma-

cos concomitantes, sendo que os efeitos adversos apenas condicionaram a suspensão transitória da terapêutica num doente.

EP-34 - MORTE SÚBITA INESPERADA EM EPILEPSIA: O QUE PODEMOS APRENDER COM OS CASOS DIFÍCEIS

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal

Introdução: A morte súbita inesperada em epilepsia (SUDEP) é responsável por 2% a 18% das mortes em doentes epiléticos, incluindo todas as mortes súbitas e inesperadas, não traumáticas ou por afogamento, sendo ou não presenciadas, em que exista ou não evidência de uma crise e nas quais a autópsia não revele uma causa anatómica ou toxicológica para a morte. Alguns fatores de risco incluem crises tónico-clónicas bilaterais frequentes, epilepsia refratária ou não controlada e epilepsia de longa duração. Fisiopatologicamente, resulta da interação multifatorial entre disfunção cardiorrespiratória e alteração do estado de consciência.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, com antecedentes pessoais de parto distócico, e esquizofrenia paranoide diagnosticada aos 28 anos. Desde a infância que fora seguido em consulta por epilepsia focal refratária, com crises com postura tónica assimétrica. Dos exames complementares, salientava-se eletroencefalograma com atividade epilética frontotemporal direita e ressonância magnética crânio-encefálica com alteração de sinal cortical pré-opercular frontal direita sugestiva de displasia focal. À época não foi candidato a cirurgia de epilepsia. Iniciou novo seguimento aos 38 anos, mantendo crises pluri-diárias, maioritariamente durante o sono. O vídeo-EEG mostrou múltiplas crises com início frontal direito, sendo proposto para cirurgia de epilepsia refratária, que estava a aguardar. Recentemente fomos informados de que o doente falecera durante o sono. Foi encontrado em decúbito ventral, com os membros superiores sob o corpo e punhos cerrados, evidenciando mordedura da língua. Admitiu-se, assim, provável SUDEP como a causa de morte.

Conclusão: Os doentes em maior risco de SUDEP devem ser identificados e informados das medidas de redução do risco (adesão terapêutica e evicção dos fatores desencadeantes de crises). Doentes com crises noturnas devem evitar o decúbito ventral no sono, aconselhando-se supervisão noturna e treino de suporte básico de vida aos familiares. Finalmente, nas epilepsias refratárias deve considerar-se o tratamento cirúrgico o mais precocemente possível.

EP-35 - CRISES EPILÉTICAS NA DOENÇA ASSOCIADA AOS ANTICORPOS CONTRA A GLICOPROTEÍNA OLIGODENDROCÍTICA DA MIELINA: DUAS MANIFESTAÇÕES DISTINTAS

Mariana Gouveia Lopes¹; Rita De Sousa³; Pedro Barradas³; Constança Santos^{2,4}; Joana Amaral²; Joana Ribeiro²; Filipe Palavra^{2,5}; Cristina Pereira^{2,4,5,6}

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde da Região de Leiria; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4-Centro de Referência da Epilepsia Refratária, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 5-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 6-Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A doença associada aos anticorpos contra a

glicoproteína oligodendrocítica da mielina (MOGAD) é um distúrbio desmielinizante imunomediado do sistema nervoso central. Descrevem-se duas manifestações desta patologia, com crises sintomáticas agudas à apresentação: encefalite associada a anti-MOG com lesões hiperintensas em FLAIR e convulsões (FLAMES) e encefalomielite aguda disseminada (ADEM).

Casos Clínicos

Caso 1: Menina, 5 anos, previamente saudável, admitida por clonias da hemiface direita, desvio oculo-cefálico ipsilateral e anartria, em contexto febril. Ao exame neurológico, apresentava parésia facial e sinais piramidais à direita. Realizou punção lombar (PL), que demonstrou pleocitose de predomínio mononuclear, hiperproteinorráquia, sem bandas oligoclonais. O EEG revelou encefalopatia e atividade lenta e paroxística frontal esquerda. A RM-CE demonstrou múltiplas lesões hiperintensas em T2/FLAIR infra e supratentoriais, sugestivas de ADEM, no entanto com uma área de hipersinal cortico-subcortical frontal esquerda em T2/FLAIR e restrição à difusão. Foi detetado o anticorpo anti-MOG (1:32). Estes achados apontaram para o diagnóstico de FLAMES. Cumpriu 7 dias de metilprednisolona 30 mg/kg/dia e ácido valpróico, com boa resposta.

Caso 2: Menino, 7 anos, previamente saudável, admitido por estado de mal epilético em contexto febril. A PL demonstrou pleocitose de predomínio mononuclear, hiperproteinorráquia, sem bandas oligoclonais e identificou-se o anticorpo anti-MOG no soro (1:1000). O EEG foi compatível com uma encefalopatia grau 3. A RM-CE revelou áreas hiperintensas em T2WI e T2/FLAIR talâmicas bilaterais, cerebelosa interna, nos pedúnculos cerebelosos médios e na protuberância inferior bilateralmente, confirmando o diagnóstico de ADEM. Cumpriu 7 dias de metilprednisolona 30 mg/Kg/dia e levetiracetam, com boa resposta.

Conclusão: Com estes casos, destacamos uma entidade clínico-radiológica rara, principalmente em idade pediátrica de MOGAD designada FLAMES e uma apresentação atípica de ADEM, com um estado de mal epilético. Ambas cursaram com crises sintomáticas agudas na apresentação e boa resposta terapêutica. A suspeição diagnóstica permite um tratamento atempado, minimizando os danos a longo-prazo.

EP-36 - ENCEFALITE "POSTERIOR" DE RASMUSSEN: UMA APRESENTAÇÃO TARDIA E ATÍPICA

Carolina Cunha¹; Inês Cunha¹; Ana Brás¹; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Daniela Pereira²; João Lemos¹; Sónia Batista¹; João Durães¹; Francisco Sales¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A encefalite de Rasmussen (ER) é uma doença imuno-mediada caracterizada por atrofia cerebral uni-hemisférica progressiva, predominantemente opercular. Mais frequente em crianças, apresenta-se com epilepsia refratária, hemiparesia e deterioração cognitiva. Existe uma grande variedade de apresentações desta síndrome, pelo que as manifestações clínicas atípicas não nos devem desviar do diagnóstico.

Caso Clínico: Apresentamos uma jovem que aos 15 anos inicia episódios recorrentes de alteração do campo visual esquerdo com duração de segundos. Aos 17 anos reporta um defeito progressivo de visão no campo visual esquerdo, associado a disfunção motora dos membros esquerdos e cefaleias recorrentes. Progressivamente, associa alguns dos episódios de cefaleia a fenómenos visuais positivos. Ao exame neurológico, apresenta uma hemianopsia homónima esquerda e hemiata-

xia direita. Iniciou estudo complementar com EEG seriados que não revelaram alterações. Aos 19 anos, identificou-se uma atividade lenta contínua com atividade epilética interposta na região parietotemporal direita. Realizou RM crânio-encefálicas sucessivas, a demonstrar inicialmente lesão sequelar opercular direita, de seguida nova lesão sequelar cerebelosa direita e lesão ativa no pré-cuneus direito, com posterior evolução para cronicidade e atrofia marcada cerebelosa direita. Foi inicialmente considerado um extenso diagnóstico diferencial, que foi progressivamente sendo excluído. O estudo complementar incluiu pesquisa de bandas oligoclonais, que demonstrou síntese intratecal. Foi então iniciada terapia com corticoterapia, com resposta. Assim, dada a evolução flutuante do quadro associado a aspetos clínico-analítico-imagiológicos inflamatórios, com envolvimento encefálico e cerebeloso unilateral e progressão para atrofia unilateral, numa doente com epilepsia focal, admite-se como hipótese diagnóstica mais provável a ER.

Conclusão: Este caso alerta para um conjunto de sintomas que raramente se associa a ER, nomeadamente a semiologia inicial não motora e o envolvimento cerebral posterior, em particular a atrofia cerebelosa ipsilateral à atrofia cerebral. O reconhecimento do espectro fenotípico da ER pode levar ao tratamento imunológico atempado e à abordagem cirúrgica, quando clinicamente justificado.

EP-37 - CRISES FOCAIS MOTORAS COMO MANIFESTAÇÃO DE SÍNDROME PARANEOPLÁSICA SECUNDÁRIA A TIMOMA

Joana Barbosa¹; Cristina Rosado Coelho¹; Gonçalo V. Bonifácio¹
1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: As síndromes neurológicas paraneoplásicas (PNS) são patologias relacionadas com uma neoplasia por provável reação autoimune, sem relação com invasão direta, metástases, infecção ou distúrbios metabólicos. O timoma, tumor comum do mediastino anterior, associa-se frequentemente a doenças neuromusculares auto-ímmunes e neuropatias, mas pode apresentar-se também com outras PNS como encefalites límbicas ou extra-límbicas e síndromes de hipercoagulabilidade.

Caso Clínico: Um homem de 37 anos recorre ao Serviço de Urgência por episódios de movimentos involuntários periorais direitos com uma semana de evolução. Os episódios iniciavam-se com parestesias periorais direitas seguidas de mioclonias na mesma zona, com duração de segundos, sem propagação, generalização ou alteração da consciência, compatíveis com crises focais motoras. Repetiam-se 5 a 10 vezes por dia, cedendo a terapêutica com levetiracetam, lacosamida e clonazepam. A RM-CE revelou lesão fronto-parietal esquerda sugestiva de enfarte venoso cerebral, pelo que iniciou anticoagulação. Realizou TC tórax-abdomino-pélvica para estudo etiológico, observando-se massa mediastínica compatível com provável timoma. A RM-CE de controlo revelou discreto incremento da lesão já descrita e uma pequena nova lesão córtico-subcortical fronto-basal esquerda, com características semelhantes à anterior. Realizou ressecção da massa, confirmando-se timoma B2 totalmente ressecado, pT1. Três meses depois da cirurgia, repetiu RM-CE com franca melhoria imagiológica, observando-se apenas pequena área sequelar da prévia lesão frontal posterior esquerda e ausência da segunda lesão descrita. Manteve-se sempre sem alterações da circulação venosa. Diminuiu por iniciativa própria a medicação anti-criSES epiléticas, mantendo-se livre de crises sob LVT 125 mg 2id.

Conclusão: Trata-se de um diagnóstico desafiante, apresentando-se com crises focais motoras secundárias a provável

trombose venosa cerebral paraneoplásica associada a timoma. Face ao aparecimento da segunda lesão, foi equacionado tratar-se de encefalite extra-límbica ou metastização cerebral. As crises foram a primeira manifestação de uma doença complexa que exigiu a colaboração de várias especialidades, culminando no desaparecimento das lesões e num doente livre de crises.

EP-38 - CRISE EPILÉPTICA: A PONTA DO ICEBERG DA SÍNDROME DE GOODPASTURE

Luís Costa¹; Carla Morgado²; Eduardo Freitas²; Célia Machado²; Ricardo Martins³; João Pereira²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho;

2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga;

3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga

A síndrome de Goodpasture é uma doença rara autoimune caracterizada por insuficiência renal rapidamente progressiva e hemorragia pulmonar. O tratamento preconizado inclui imunossupressão com corticoterapia e imunomoduladores.

Mulher de 40 anos, antecedentes de enxaqueca com aura visual, sem história pessoal ou familiar de epilepsia, internada ao cuidado da Nefrologia por queixas de astenia e anorexia no contexto de anemia grave, lesão renal aguda e hemorragia alveolar difusa associada a anticorpos anti-membrana basal glomerular (síndrome de Goodpasture). No internamento estava medicada com metilprednisolona, ciclofosfamida e foi submetida a plasmaferese. Durante o internamento apresentava valores tensionais elevados refratários à medicação e no 11º dia de internamento iniciou queixas de visão turva no campo visual direito e posteriormente, antes de iniciar plasmaferese iniciou movimentos involuntários tónico-clónicos bilaterais com incontinência de esfíncteres que cederam com diazepam e levetiracetam. O estudo analítico revelou creatinina de 3,7 mg/dL, ureia de 88 mg/dL, sem outras alterações e TC-CE mostrou hipodensidade cortico-subcortical parieto-occipital bilateral de predomínio esquerdo com aspeto sugestivo de PRES. Realizou RM-CE que mostrava hipersinal T2/FLAIR cortico-subcortical fronto-parietal e parieto-occipital bilateral de predomínio esquerdo com ligeiro efeito de massa, sem restrição à difusão ou hemorragia, com características sugestivas de PRES. Assumiram-se potenciais fatores etiológicos a lesão renal, hipertensão arterial, corticóide e ciclofosfamida. Foi intensificado controlo tensional, substituída ciclofosfamida por rituximab e reduzido corticóide. Verificou-se resolução das queixas visuais, sem recorrência de crises epiléticas. Repetiu RM-CE dez dias depois que mostrava involução das lesões. Mantém seguimento em consulta, sem novas crises e sob desmame de levetiracetam.

As crises epiléticas podem ocorrer em 74%-87% dos ca-

sos de PRES. Pretende-se ilustrar um caso de crise sintomática aguda secundária a PRES, cuja etiologia multifatorial tornou a abordagem desafiante. Embora não seja um factor etiológico conhecido, estão descritos casos de PRES secundários à síndrome de Goodpasture.

EP-39 - CRISES FRATURANTES

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: As fraturas sem trauma associadas a crises epiléticas são extremamente raras (0,3%), sendo a fratura proximal do ombro a mais frequente. A síndrome de anticorpos anti-fosfolípidos (SAAF) leva a um risco de desenvolver epilepsia de 8%-10%, sobretudo se associado com acidentes vasculares cerebrais.

Caso Clínico: Homem, 50 anos, previamente saudável, apresentou um quadro de início súbito, sem desencadeante, durante o sono, com duração de 40 minutos, de movimentos tónico-clónicos generalizados, presenciados pela esposa. Após recuperação de consciência, apresentava dor e limitação funcional dos ombros. Já no SU observaram-se fracturas e luxações pósterio-inferior dos ombros bilateralmente, tratadas cirurgicamente no internamento. À observação apresentava alteração de mobilidade dos membros superiores. Analiticamente destacava-se creatinaquinase (3141 UI/L), aPTT (35,8s) e PCR (11,25 mg/dL) elevadas. Na RM-E identificaram-se hiperintensidades em T2 sem restrição à difusão, subcorticais frontais e parietais e também justacortical frontal superior parassagital esquerda. O EEG não identificou actividade paroxística e o estudo do líquido com citológico, neuropatológico, vírus neurotrópicos e anticorpos antineuronais foi inocente. O estudo vascular revelou persistência de anticorpo lúpico positivo, estabelecendo-se o diagnóstico de SAAF e epilepsia de etiologia vascular. O doente iniciou levetiracetam e varfarina, sem recorrência de crises quatro anos depois.

Conclusão: Apesar de raro, as crises epiléticas, mesmo sem trauma, podem causar, fracturas ou luxações espontâneas, pelo que a referência a dor e impotência funcional localizada deve despoletar o estudo radiológico. A apresentação com fracturas-luxações posteriores bilaterais dos ombros, sem trauma, é considerada por alguns autores patognomónica de etiologia epilética.

A epilepsia como apresentação inicial do SAAF é infrequente, devendo suspeitar-se na presença de lesões vasculares em doentes sem fatores de risco e com alterações das provas de coagulação. O mecanismo pelo qual este leva a crises epiléticas não está esclarecido, especulando-se que para além do dano vascular cerebral, possa estar associado um mecanismo mediado por anticorpos.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 36.º ENCONTRO NACIONAL DE EPILEPTOLOGIA

Afonso Lourinho	CO-13	Cristina Rosado Coelho	EP-37
Alberto Leal	CO-12, EP-09, EP-11, EP-15	Cristina Santos	CO-04
Alcina Mateus	EP-21	Daniel Campinho Schachter	CO-06
Alexandra Rocha	EP-03	Daniel Carvalho	EP-09
Alice Vasconcelos	EP-06	Daniel Filipe Borges	EP-15
Amélia Mendes	EP-13	Daniela Dias	EP-15
Amílcar Falcão	CO-02	Daniela Matos	CO-08
Ana Brás	CO-01, CO-08, EP-18, EP-36	Daniela Pereira	CO-08, EP-36
Ana Catarina Franco	EP-14	Diana Duro	CO-08
Ana Fortuna	CO-02	Diogo Fitas	EP-28
Ana Franco	CO-04	Duarte Carapinha	EP-05, EP-30
Ana Graça Velon	EP-32	Duarte Vieira	EP-24
Ana Isabel Foles	CO-19	Dulcília Lages	CO-14, CO-16
Ana Isabel Silva	CO-01	Eduardo Freitas	EP-38
Ana Lúcia Oliveira	EP-14	Emanuel Tahiri	CO-13
Ana Marta Dias	EP-17	Esmeralda Lourenço	EP-02, EP-10
Ana Oliveira	EP-06	Eulália Costa	EP-21
Ana Rita Peralta	CO-04, EP-14	Filipa Assis Jacinto	CO-17
Ana Rita Pinto	EP-27	Filipe Palavra	CO-14, CO-16, EP-35
Ana Silva	CO-02	Firmina Sambayeta	CO-11
Anabela Almeida	CO-02	Francisca Sá	EP-07, EP-33
András Horváth	EP-14	Francisca Sena Batista	CO-19
André Costa	EP-32	Francisco Antunes	EP-19
André Travessa	EP-05	Francisco Barros	EP-18
Andreia Pereira	CO-08	Francisco Sales	CO-01, CO-02, CO-08, EP-18, EP-36
Andreia Teixeira	CO-04	Glenda Corrêa Borges De Lacerda	CO-06, EP-25
Andreia Veiga	EP-22	Gonçalo V. Bonifácio	EP-37
Andressa Santos Pereira	EP-20	Gonçalo Videira	EP-13
Ângela Santos	EP-17	Helena Colom	CO-02
Ângelo Fonseca	CO-05, CO-17	Helena Cordeiro	EP-15
António Costa	CO-11, CO-18	Helena Rocha	CO-07, CO-09, CO-10
António Martins	EP-30	Heloísa Silva	CO-05, CO-15, CO-17
Augusto Ferreira	CO-07, CO-09, CO-10	Inês Carrilho	CO-11
Axel Ferreira	CO-05, CO-15, CO-17, EP-28	Inês Cordeiro Menezes	EP-26
Bárbara Leal	CO-04	Inês Cunha	CO-01, CO-08, EP-18, EP-36
Bruno Carvalho	EP-24	Inês Laranjinha	CO-11
Carla Batista	CO-17, EP-29	Inês Margarido	CO-03, EP-06
Carla Bentes	CO-04, EP-14	Inês Rosário Marques	EP-34
Carla Mendonça	EP-09	Isabel Lucas	CO-14, CO-16
Carla Morgado	EP-03, EP-10, EP-31, EP-38	Isabel Moniz	CO-04
Carlos B. Duarte	CO-13	Isabel Santana	CO-02, EP-18
Carolina Azóia	EP-22	Isabelle Vasconcellos De Souza	CO-06
Carolina Cunha	EP-36	Joana Almeida	CO-14, CO-16, EP-23
Carolina Gavancho	EP-26	Joana Amaral	CO-14, CO-16, EP-35
Catarina Borges	EP-32	Joana Barbosa	EP-37
Catarina Borges Da Silva	EP-22	Joana Biker	CO-02
Catarina Caldeiras	EP-06, EP-24	Joana Fernandes	CO-03, EP-13
Catarina Cruto	CO-05, CO-15, CO-17, EP-29	Joana Ferrão	EP-30
Catarina Fernandes	CO-01, CO-08	Joana Marta	EP-27
Célia Machado	EP-03, EP-10, EP-31, EP-38	Joana Meireles	EP-20
Clara Chamadoira	CO-07, CO-09, CO-10	Joana Neiva Correia	EP-27
Cláudia Barata	EP-21	Joana Pinto	EP-10
Conceição Bento	CO-01, CO-08, EP-18, EP-36	Joana Ribeiro	CO-14, CO-16, EP-35
Conceição Robalo	CO-14, CO-16	Joana Vieira De Melo	CO-19
Constança Santos	CO-16, EP-08, EP-35	João Carvalho	CO-19
Constança Soares Dos Santos	CO-14	João Chaves	CO-11, EP-13
Cristiana Alves	EP-19	João Durães	EP-18, EP-36
Cristiana Mateus	CO-04	João Felgueiras	CO-17
Cristina Duque	EP-28	João Fernandes	EP-02
Cristina Garrido	CO-11	João Freixo	EP-04
Cristina Pereira	CO-14, CO-16, EP-08, EP-23, EP-35	João Lemos	EP-36

João P. Saraiva	EP-01	Nuno Canas	EP-27, EP-33
João P. Soares-Fernandes	EP-01	Nuno Gaibino	CO-04
João Paulo Cunha	EP-17	Núria Madureira	EP-08
João Pereira	EP-01, EP-38	Paula Leal	EP-21
João Peres	EP-05, EP-30	Pedro Barradas	EP-35
João Picoito	CO-14	Pedro Guimarães	EP-04, EP-12, EP-22, EP-32
João Saraiva	EP-02, EP-03	Pedro Monteiro	CO-08
João Schaum De Mendonça Lima	CO-06	Pedro Pereira	EP-39
Joel Freitas	EP-13	Rafaela Costa	CO-09
Jorge M. Ferreira Machado	CO-05, EP-28	Raquel Samões	CO-03, CO-11, CO-18, EP-13
José Bandeira Costa	EP-30	Raquel Tojal	EP-30
José Costa	EP-05	Ricardo Martins	EP-38
José Feio	EP-21	Ricardo Pereira	CO-08
José Paulo Monteiro	CO-19	Ricardo Rego	CO-03, CO-07, CO-09, CO-10, EP-06, EP-17, EP-24
Júlia Matos	EP-21		
Leonor Francisco	EP-03	Rita Cagigal	CO-07
Lígia Palhete-Ferreira	CO-04	Rita Coutinho	EP-03
Liliana Pereira	EP-16	Rita De Sousa	EP-35
Liliana Sousa	CO-04	Rita Lopes Silva	EP-07
Luís Costa	EP-10, EP-31, EP-38	Rita Ventura	EP-07, EP-33
Luís Ribeiro	EP-29	Rosa Santos	CO-04
Luís Rocha	EP-32	Rui Chorão	CO-11, EP-04, EP-22, EP-32
Luísa Diogo	EP-23	Rui Lopes	CO-11
Luna Moreira Marangon	EP-25	Rui O. Costa	CO-13
Mafalda Perdicoulis	EP-12, EP-04	Rui Rangel	CO-11
Manuel J. Ferreira-Pinto	CO-10	Rui Silva	CO-02
Manuel Rito	CO-07, CO-09, CO-10	Rute Teotónio	CO-01, CO-08, EP-18, EP-36
Manuela Santos	CO-11, CO-18	Sandra Moreira	EP-28, EP-29
Márcia Tizziani	CO-11	Sandra Palma	EP-19, EP-39
Margarida Calejo	CO-15	Sara Cavaco	EP-12
Margarida Ferro	EP-26	Sara Costa	CO-18
Maria Lopes De Almeida	EP-10	Sara Duarte	EP-28
Maria Rosa Andrade Ferreira	CO-15, EP-29	Sara Ferreira	EP-23
Maria Teresa Durães	EP-20	Sara França	EP-28, EP-29
Mariana Gouveia Lopes	EP-35	Sara Gomes	EP-03, EP-08
Mariana M. Anjos	EP-23	Sara Lima	EP-04, EP-12, EP-22
Mariana Seco	CO-05, CO-07, EP-28	Sara Parreira	CO-04, EP-14
Mariana Simões	CO-19	Sofia De Figueiredo	EP-20
Marília Rocha	EP-21	Sónia Batista	EP-36
Marta Filipa Graça	CO-15, EP-29	Sónia Figueiroa	CO-11
Marta Nascimento	EP-16	Sulaiman Abuhaiba	CO-08
Marta Silva	CO-13	Teresa Santana	EP-34
Michel Mendes	EP-22	Teresa Temudo	CO-11
Miguel Neves	EP-02	Tiago Jesus	EP-14
Miguel Pereira	EP-18	Vanessa Silva	EP-27
Miguel Pimenta	EP-26	Vasco Fonseca	EP-27
Miguel Saianda Duarte	EP-27	Vítor Mendes Ferreira	EP-07, EP-33,

CONGRESSO SPDMov 2024

Ofir - Esposende | 15 e 16 março 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Doenças do Movimento



POSTERS

P1. UNSETTLED MATTERS: DISCREPANCIES IN DIABETIC STRIATOPATHY NEUROIMAGING

Marco Almeida¹, Viktoriya Shkatova¹, Margarida Capitão²,
Brigite Ferreira², Fernando Matias¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-USF Coimbra Norte, Eiras, Coimbra
marcojosealmeida@gmail.com

Introduction: Diabetic striatopathy, a rare consequence of poor glycemic control, manifests as various hyperkinetic disorders, hemiballismus being one of the most frequent. Brain MRI often reveals signal changes, primarily in the contralateral putamen, caudate or subthalamic nucleus, with consistent T1-weighted hyperintensities.

Case Report: We present a case of a 67-year-old woman with poorly controlled type 2 diabetes mellitus who visited the emergency department with acute-onset hemiballistic movements of the left hemibody with otherwise unremarkable neurological examination. Arterial blood gas indicated non-ketotic hyperglycemia (glucose 475 mg/dL). Blood work-up revealed HbA1C of 9.7%, and thyroid, ceruloplasmin, ferritin, infectious, and autoimmune screenings were unremarkable. Thyroid tests, ceruloplasmin and ferritin were normal. Treponemal testing, HIV and HBV/HCV screening were negative. Blood cultures were negative. Urinary cultures detected a multisensitive *Escherichia coli*. Chest x-ray was unremarkable. CSF analysis was unremarkable and bacterial and viral PCR meningitis/encephalitis screening were negative. Brain MRI (3T) on the third hospitalization day showed no T1 hyperintensities. Hypointensities in the basal ganglia were not visualized in the susceptibility-weighted imaging (SWI) or gradient echo sequences (GRE). No FLAIR hyperintensities were visualized at the level of the basal ganglia.

Discussion/Conclusion: After investigations, we assumed a diagnosis of diabetic striatopathy. In previous reports, radiologically identifiable lesions in the basal ganglia are described in more than 90% of patients. Discordance with previous reports prompted our hypothesis that microbleeds/ischemic injury may be below the detection threshold. This case underscores the importance of excluding other etiologies of acute hemiballismus and ignites a debate on incongruent clinical and radiological observations. Understanding the variability in radiological findings contributes to the broader comprehension of the disease, paving the way for improved diagnostic precision and patient management.

P2. UTILIDADE DIAGNÓSTICA DA ANÁLISE SEMIQUANTITATIVA DA PET-CT CEREBRAL COM F-18-DOPA EM DOENTES COM SUSPEITA DE SÍNDROME PARKINSÓNICO

Bruna Moura¹, Tiago Sampaio Vieira², Miguel Gago³

1-Escola de Medicina da Universidade do Minho; 2-Serviço de Medicina Nuclear, Atrys Portugal; 3-Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave
miguelgago@gmail.com

Introdução: A F-18-DOPA PET-CT cerebral permite analisar a perda de terminais nervosos dopaminérgicos nigroestriais, sendo útil na prática clínica no diagnóstico diferencial de tremor dos membros de etiologia dúbia, sinais parkinsonianos frustes ou na presença de red flags. A análise da F-18-DOPA PET pode ser realizada de forma visual qualitativa e/ou de forma semiquantitativa através de *standardized uptake ratio*. A literatura científica na avaliação semiquantitativa é escassa, não existindo consenso quanto aos valores de corte para as diferentes variáveis.

Os objetivos principais deste estudo foram a avaliação da utilidade diagnóstica da análise semiquantitativa da F-18-DOPA PET-CT cerebral na suspeita de síndrome parkinsoniana, e investigar pontos de corte de dados semiquantitativos com melhor exatidão diagnóstica.

Métodos: Foram analisados retrospectivamente os dados clínicos e neuroimagiológicos de 17 doentes em que, por suspeita de síndrome parkinsoniana, realizaram PET-CT cerebral com F-18-DOPA. A PET foi interpretada por médico de Medicina Nuclear, de forma qualitativa através da análise visual cega (realizada previamente à análise semiquantitativa) e semiquantitativa através de valores de *standard uptake value* máximo (SUVmax), rácio estriado-occipital (SOR) e índice de assimetria.

Resultados: A F-18-DOPA PET-CT cerebral revelou-se útil na abordagem de doentes com suspeita de síndrome parkinsoniana (sensibilidade 100%, especificidade 83,3%, VPN 100% e VPP 71,4%). A análise visual qualitativa da PET revelou uma alta concordância (88,2%) com o diagnóstico clínico final. Os SOR e índice de assimetria não apresentaram valor discriminativo estatisticamente significativo. Os dados semiquantitativos com maior exatidão diagnóstica foram o SUVmax – estriado esquerdo, SUVmax – estriado direito, SUVmax – média dos estriados, SUVmax – occipital, com valores de corte calculados de 4.102, 4.350, 4.142 e 1.311, respetivamente.

Conclusão: A PET-CT cerebral com F-18-DOPA é um exame útil na prática clínica, com alta sensibilidade, sendo que a sua especificidade pode ser melhorada pela integração de análise semiquantitativa.

P3. DISTONIA FUNCIONAL: O PAPEL DA APLICAÇÃO DE TOXINA BOTULÍNICA ECOGUIADA

Ana Lúcia Neves^{1,2}, Gilberto Pereira¹, Maria José Rosas¹

1-Serviço de Neurologia – Unidade Local de Saúde de São João, Porto – Portugal; 2-Departamento de Neurociências da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal
lidia_neves15@hotmail.com

Introdução: A utilização de ultrassonografia no auxílio da administração de toxina botulínica tem tornado este procedimento mais seguro e eficaz, com uma administração mais dirigida ao grupo muscular em questão.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 21 anos, sem antecedentes pessoais ou história familiar de relevo, recorreu aos cuidados de saúde por quadro de dor e flexão involuntária dos dedos da mão direita em punho, com elevado impacto pessoal e profissional. Foi diagnosticada síndrome da dor regional complexa tipo I da mão direita, com sintomas algícos neuropáticos e cintilograma ósseo compatível com síndrome de distrofia simpática reflexa em fase crónica. Realizou bloqueios simpáticos, com resposta parcial. Colocou estimulador elétrico medular (elétrodo octopolar em C3) aos 25 anos, com melhoria das queixas algícas, mas sem melhoria motora significativa. Posteriormente iniciou queixas semelhantes na mão esquerda. Fez toxina botulínica nos músculos flexores da mão esquerda, apenas com melhoria parcial. Aos 29 anos, o caso foi discutido com um perito alemão em Doenças do Movimento, realizou prova com lidocaína do flexor longo e profundo dos dedos da mão direita com apoio de eletromiografia e obteve-se resposta, pelo que foi assumida etiologia funcional. Contudo, foi tentada a aplicação de toxina ecoguiada, com melhoria gradual do quadro – abertura sequencial de cada dedo das mãos. Atualmente, aos 39 anos, e desde a aplicação de toxina botulínica ecoguiada nos flexores da mão direita, com melhoria significativa do quadro.

Conclusão: A aplicação de toxina botulínica ecoguiada tem implicação na compreensão da anatomia e função muscular, o que permite alcançar um tratamento mais dirigido e personalizado.

P4. NOVEL GENETIC MODIFIERS OF SCA3/MJD: AN EMS SCREENING IN A C. ELEGANS MODEL OF THE DISEASE

Marta Daniela Costa^{1,2}, Daniela Vilasboas-Campos^{1,2}, Jorge H. Fernandes^{1,2}, Carmén Vieira^{1,2}, Lidia Nunes^{1,2}, Andreia Teixeira-Castro^{1,2}, Patrícia Maciel^{1,2}

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
martacosta@med.uminho.pt

In spinocerebellar ataxia type 3 (SCA3)/Machado-Joseph disease (MJD), an abnormal CAG repeat expansion in the ATXN3 gene causes cerebellar ataxia of late-onset. Considering that the CAG repeat size explains about half of the disease heterogeneity, additional modifier loci must predict the remaining phenotypic variability verified in SCA3/MJD, namely at the age at onset (AO), clinical presentation and disease severity. The identification of novel modifier genes, potentially amenable to be targeted pharmacologically, is therefore crucial to propose effective therapies for this disease. With that purpose, we developed an EMS-based screening in a *Caenorhabditis elegans* (*C. elegans*) model of MJD/SCA3 to identify modifiers of the animals' motor dysfunction, a key feature of the disease. The mod-

el was subjected to EMS treatment and mutants with improved motor phenotype were isolated from the descendant population. Distinct motor behavioural assays were used to quantify the impact of EMS-induced mutations on motor function, resulting in the identification of 45 screening hits. Currently, whole genome sequencing has been used to identify the potential gene modifiers in some EMS-screening hits. Additional studies are planned to validate and confirm their relevance as disease modifiers in models and in patients. The identification of genetic modifiers of SCA3/MJD, using a key aspect of the disease as readout, hold significant promise for uncovering novel genetic factors influencing this disorder. Most important, such genetic modifier pathways can be targets for new drug development, offering new therapeutic possibilities for these patients.

P5. PARKINSONISMO E ADIÇÃO DE DROGAS ILÍCITAS

Maria Carlos Pereira¹, Daniel Dias², Nuno Pangaio³, Rui Felgueiras¹

1-Serviço de Neurologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, ULS de Santo António, Porto, Portugal; 3-DICAD – CRI Porto Ocidental, Porto, Portugal
u14569@chporto.min.saude.pt

Introdução: A relação entre a doença de Parkinson e tóxicos está amplamente descrita, seja de forma causal (pesticidas, drogas ilícitas ou contaminantes), terapêutica ou até neuroprotetora (canabinóides). Na toxicidade, pode existir dano direto neuronal, inibição da recaptação da dopamina ou aumento dos níveis de α nucleína.

Caso Clínico: Descrever um caso de parkinsonismo induzido por drogas.

Análise dos dados clínicos, analíticos e imagiológicos.

Homem de 40 anos, consumidor desde os 17 anos de cocaína, anfetaminas, heroína e canábis, com perturbação obsessivo-compulsiva e seguimento habitual em Psiquiatria (sob SSRI e neurolépticos), apresentou-se com síndrome parkinsoniana relativamente simétrica, de instalação aguda, após internamento hospitalar por intoxicação com várias drogas em sobredosagem. Ao exame neurológico apresentava hipomímia, hipofonia, tremor em repouso das mãos, rigidez e bradicinésia graves, e marcha antefletida de passos curtos. Tendo estado medicado com aripirazol e dado o contexto clínico agudo, pensou-se num parkinsonismo iatrogénico ou eventualmente tóxico. Foi realizada uma RM-CE que evidenciou lesões hiperintensas em T2/FLAIR dos globos pálidos bilateralmente, mais proeminentes à esquerda, sem tradução na difusão. Nesta altura, o doente iniciou terapêutica com levodopa (400 mg/dia), trocou aripirazol por quetiapina e obteve ligeira melhoria do parkinsonismo. Abstinente após 5 anos desta intoxicação, suspendeu de forma gradual todos os psicofármacos, incluindo a levodopa. Manteve tremor das mãos simétrico de alta frequência e baixa amplitude, sem rigidez ou bradicinésia significativas, apresentando alguns tiques motores, mas com total autonomia e conseguindo exercer atividade profissional.

Conclusão: Este caso traduz provavelmente uma apresentação de parkinsonismo secundário a drogas ilícitas, demonstrando as dificuldades da distinção com parkinsonismo iatrogénico, dado que o tratamento de adições envolve habitualmente neurolépticos. A RM cerebral foi fundamental para estabelecer o diagnóstico pela demonstração das lesões isquémicas no contexto de microangiopatia, eventualmente relacionada com consumo de drogas. A abstinência a longo prazo mostrou ser o melhor tratamento neste doente.

P6. VARIANTES NO GENE MAPT E PARKINSONISMO: QUAL A RELAÇÃO?

André Aires Fernandes^{1,2}, Ana Filipa Brandão³, João Parente Freixo³, Jorge Oliveira³, Rui Araújo^{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-Centro de Genética Preditiva e Preditiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S, Universidade do Porto adaf180495@gmail.com

Introdução: Variantes patogénicas no gene *MAPT* estão relacionadas com a formação de agregados de proteína tau, podendo estar associadas a demência frontotemporal, paralisia supranuclear progressiva (PSP) e outros parkinsonismos atípicos. Mais recentemente, variantes genéticas no *MAPT* foram identificadas como fatores de risco para doença de Parkinson (DP).

Caso Clínico: Descrição de caso clínico de doente com DP, cujo estudo genético identificou uma variante de significado indeterminado (VUS) em heterozigotia no gene *MAPT*.

Revisão de processo clínico com descrição clínica.

Homem de 64 anos seguido em consulta de Neurologia-Doenças do Movimento por DP acinético-rígida (AR) com 5 anos de evolução, inicialmente com resposta a 400 mg/dia de levodopa-carbidopa. Clinicamente com queixas sugestivas de alteração de comportamento do sono REM, sem queixas mnésicas ou de alteração do comportamento, sem sinais piramidais ou fasciculações. Dado agravamento progressivo dos sintomas acinético-rígidos, foram efetuados ajustes terapêuticos sucessivos com aumento de dose de levodopa-carbidopa, introdução de agonista dopaminérgico, opicapone 50 mg e safinamida 100 mg id. Da história familiar destaca-se uma prima em 1º grau com PSP, em seguimento noutra instituição. Do estudo complementar realizado, RM-cerebral não demonstrou alterações e a avaliação neuropsicológica foi normativa. Foi pedido um painel multigene para DP e parkinsonismos, onde foi identificada uma VUS (NM_005910.6:c.159G>C, p.(Glu53Asp)) em heterozigotia no gene *MAPT*. Na última avaliação mantinha parkinsonismo AR assimétrico com bradicinesia grau 3 nos membros direitos, tremor de repouso MSD, sem alterações da oculomotricidade.

Conclusão: Adicionalmente ao papel da *MAPT* nas taupatias, o haplótipo H1 deste gene é um fator de risco para DPI. Dada história familiar de PSP seria importante realizar um estudo de segregação da variante noutros familiares e a sua caracterização funcional. Estas abordagens permitiram reclassificar a VUS e esclarecer o seu papel eventual enquanto mecanismo de neurodegeneração associada a proteína tau e potencial fator de risco para alfa-sinucleinopatia.

P7. UM CASO DE RABBIT SYNDROME E SÍNDROMA PARKINSÓNICA

Sofia Casanova, Maria João Malaquias

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho, Vila Nova de Gaia, Porto, Portugal sofiaaduartecasanova@gmail.com

Introdução: *Rabbit syndrome* é um tremor raro, caracterizado por movimentos rítmicos da região peri-oral, com orientação vertical e frequência de 5 Hz, simulando os movimentos mastigatórios de um coelho. Em 50% existem sinais parkinsonianos. Está quase sempre associado à terapêutica crónica com anti-psicóticos, embora existam descrições relacionadas com inibidores seletivos de recaptção de serotonina (ISRSs), anti-depressivos tricíclicos e sem iatrogenia farmacológica. As des-

crições de caso desta rara entidade fenomenológica são importantes para a sua correta identificação e abordagem etiológica.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma fenomenologia extra-piramidal rara e o desafio diagnóstico que representa.

Revisão do processo clínico.

Homem, 80 anos, transplantado renal aos 66 anos, sob tacrolimus; sem antipsicóticos. Pelos 75 anos notou tremor das mãos e lentificação da marcha. Ao exame neurológico com 80 anos, apresenta tremor de ação das mãos, rápido e assimétrico (pior à esquerda), com bradicinesia e rigidez grau 1 dos membros esquerdos. Observa-se ainda, de forma intermitente, tremor do mento e movimentos rítmicos, verticais da região peri-oral superior, envolvendo os sulcos nasolabiais, com frequência de 5-6Hz (estimada a olho nu), sugestivos de *rabbit syndrome*. A investigação complementar com RM-CE e DaTSCAN foram normais. A terapêutica com levodopa foi ineficaz. Uma revisão cuidadosa da história identificou transtorno depressivo desde os 72 anos, sem seguimento, com uso de vários antidepressivos, de forma irregular, incluindo fluoxetina, mirtazapina e escitalopram.

Conclusão: O presente caso fornece uma descrição detalhada de *rabbit syndrome*, um sinal extra-piramidal raro, distinto de discinesias tardias. Salientamos a sua presença na ausência de anti-psicóticos. A investigação confirma os dados da literatura, nomeadamente, não associação com doenças neurodegenerativas (doença de Parkinson), colocando-se como principal hipótese diagnóstica iatrogenia farmacológica a ISRS, não se podendo excluir o contributo do tacrolimus, fármaco que se relaciona frequentemente com efeitos extrapiramidais, embora nunca relatado no *rabbit syndrome*.

P8. SELECTIVE BIASED AGONISM OF 5-HT 1A R RESCUES RESPIRATORY AND COGNITIVE IMPAIRMENTS BUT NOT THE MOVEMENT DISORDER COMPONENT IN RETT SYNDROME MICE

Daniela Monteiro Fernandes^{1,2}, Ian Charles⁴, Sara Guerreiro^{1,2}, Daniela Cunha-Garcia^{1,2}, Mark A. Varney³, Mark S. Kleven³, Adrian Newman-Tancredi³, Sara Duarte-Silva^{1,2}, Ana Paula Sheikh Abdala^{4*} and Patrícia Maciel^{1,2*}

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-Neurolix Inc., Park Ridge, NJ, USA; 4-School of Physiology, Pharmacology & Neuroscience, Faculty of Life Sciences, University of Bristol, Bristol, United Kingdom id8942@med.uminho.pt

Introduction: Rett syndrome (RTT) is an X-linked neurodevelopmental disorder, linked to mutations in the gene encoding the methyl CpG-binding protein 2, a gene transcriptional regulator. Although it affects mainly girls, leading to a marked developmental regression, the mouse studies have disregarded the phenotypic characterization of the females, whose behaviour remains poorly explored. Remarkably, serotonergic dysfunction has been pointed out to contribute to RTT pathology.

We aims to (1) phenotypically characterize *Mecp2* heterozygous female mice (*Mecp2*^{tm1.1Bird}) and further validate them as a clinically relevant RTT model and (2) evaluate the potential disease-modifying effects of NLX-101 administration, a novel biased 5HT_{1A} agonist.

Methods: A longitudinal behavioral characterization of *Mecp2*^{tm1.1Bird} females was performed focusing on motor, cognitive and social behaviors. Additionally, using an automated cage system that monitors animals' activity 24/7, we evaluated

the circadian profile of these females. In different cohorts of animals, we evaluated NLX-101 efficacy on Mecp2^{tm1.1Bird} mice behavioral phenotype and breathing dysfunction, using whole-body plethysmography.

Results: We observed that Mecp2^{tm1.1Bird} females exhibited motor, cognitive and social deficits, in addition to alterations in their circadian pattern of activity. Furthermore, administration of NLX-101 dose-dependently reduced the occurrence and length of apneic events, while largely correcting the irregularity of the breathing pattern. Moreover, the cognitive deficits observed in the Mecp2^{tm1.1Bird} mice were reversed following treatment with NLX-101, an effect that was maintained throughout age. NLX-101 did not affect social novelty preference deficits, nor deficits in motor performance, as measured in the motor swimming test, balance beam test or rotarod.

Conclusion: Overall, this study demonstrates that Mecp2^{tm1.1Bird} heterozygous female mice mimic core clinical aspects of RTT, while providing compelling evidence on the therapeutic potential of targeting post-synaptic 5-HT_{1A} receptors to improve breathing and cognitive function in RTT. Other targets should be addressed for the treatment of the movement disorder components of the disease.

P9. DE MOVIMENTOS COREIFORMES A TREMOR DE HOLMES

Joana Barbosa, Sofia Marinho Pinto, Gonçalo V. Bonifácio
Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal
joanacdm96@gmail.com

Introdução: O tremor de Holmes (TH) caracteriza-se por tremor de repouso, postural e de intenção, com contração muscular rítmica de músculos proximais e distais, a baixa frequência (<5Hz), tipicamente com grande amplitude. Múltiplos circuitos cerebrais foram propostos como responsáveis pelo TH, não sendo localizador de uma única região. É provocado por lesões estruturais cuja etiologia é variável, desde lesões vasculares, traumáticas, desmielinizantes a infecciosas.

Caso Clínico: Mulher de 30 anos, sem antecedentes de relevo, apresenta quadro com 3 anos de evolução de tremor postural e de ação do membro superior esquerdo, de agravamento progressivo. Recorre ao SU por agravamento clínico subagudo. Apresentava movimentos coreiformes do membro superior esquerdo que desapareciam em repouso, reaparecendo com movimentos do membro superior contralateral e com emissão de discurso. Discreta paresia distal e espasticidade do membro inferior esquerdo. Hoffman e Babinski presentes à esquerda. Analiticamente salienta-se hipocalemia ligeira, no LCR salienta-se presença de bandas oligoclonais IgG tendo sido a restante análise inocente. Serologias de sífilis e borrelia assim como painel autoimune foram negativos. A RM-CE relatou lesões encefaloclasticas periventriculares supratentoriais à direita, pequena lesão cortical cerebelosa e cápsula interna à esquerda, refletindo possíveis lesões vasculares antigas. Observou-se melhoria do quadro com correção da hipocalemia e sob levetiracetam, mantendo tremor de baixa frequência e elevada amplitude nas posturas, que agrava significativamente na ação, também presente em repouso.

Conclusão: Este caso ilustra a complexidade da fenomenologia, etiologia e diagnóstico diferencial do tremor de Holmes. A doente apresenta lesões em múltiplas regiões, podendo comprometer múltiplos circuitos, poupando contudo os gânglios da base, tálamo e mesencéfalo, habitualmente associados a esta entidade. A presença de bandas oligoclonais no LCR exige a exclusão de, para além de esclerose múltipla (não sendo

as lesões típicas desta patologia), múltiplas outras causas de inflamação ou infecção do SNC.

P10. HEMICOREIA-HEMIBALISMO POR METASTIZAÇÃO DE ADENOCARCINOMA DO PULMÃO

José Maria Bandeira Costa¹, Diogo Antão¹, Miriam Abdulrehman², Paulo Mota³, Joana Marques¹
1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 2-Serviço de Radioterapia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3-Serviço de Pneumologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa
jmbandeiracosta@gmail.com

Introdução: A hemicoreia-hemibalismo é uma complicação raramente observada de metastização do SNC por carcinoma do pulmão. Está associada ao envolvimento do núcleo subtalâmico, especificamente do corpo de Luys contralateral ou das suas projeções.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma doente de 60 anos com início súbito de movimentos involuntários do hemicorpo esquerdo, hiperclónicos, irregulares, por vezes violentos e de grande amplitude, correspondendo a hemicoreia-hemibalismo. Realça-se diagnóstico de adenocarcinoma do pulmão realizado no mês anterior. Analiticamente sem alterações, foi realizada TC-CE que não documentou achados patológicos, sendo seguida de RM-CE em se observou lesão tálamo-mesencefálica direita com edema circundante. A doente iniciou dexametasona e haloperidol com aumento de dose até 10 mg/dia e necessidade de adição de olanzapina 7,5 mg sem qualquer melhoria sintomática. Por não ter indicação para intervenção neurocirúrgica, dada a profundidade da lesão, esta foi abordada por radiocirurgia estereotaxica (SRT), sendo necessária a sedação da doente para a preparação e realização desta técnica, com dose total de 24 Gy em 3 frações. Após um período de agravamento inicial, atribuível a alterações agudas pós-radioterapia, com aumento do edema circundante, observou-se, a partir da segunda semana, melhoria significativa até à remissão sintomática completa um mês após a intervenção. Encontra-se actualmente apenas sob 1 mg de dexametasona e 5 mg de haloperidol por dia.

Conclusão: Embora pouco frequente, a metastização do SNC deverá ser considerada no diagnóstico diferencial de movimentos involuntários de instalação aguda. Realçamos a ausência de resposta à terapêutica sintomática, e, por outro lado, a excelente resposta ao tratamento por SRT da lesão metastática.

P11. COREIA GENERALIZADA DE INÍCIO NO DOENTE IDOSO: NÃO ESQUECER O COMUM!

Augusto Rachão, Cristina Ionel
Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal
augusto-rachao_3@hotmail.com

Introdução: O diagnóstico diferencial de coreia no doente idoso é vasto, sendo que, para além da etiologia genética, devem ser consideradas causas metabólicas, estruturais e farmacológicas.

Casos Clínicos: Apresentamos duas doentes, com 80 e 77 anos, observadas em Consulta de Neurologia, a primeira por movimentos coreicos generalizados (incluindo a face) e a segunda por queixas cognitivas do tipo mnésico e disexecutivo/atencional, com 3-5 anos de evolução. A primeira doente apresentava também disfunção executiva e, aquando da observação

da segunda doente, foi verificada coreia generalizada subtil. Adicionalmente, apresentavam alterações da personalidade, com maior impulsividade, desinibição e ansiedade, presentes previamente aos movimentos involuntários. Em ambas as doentes, foi excluída a possibilidade de iatrogenia medicamentosa e realizado estudo analítico, com autoimunidade, que foi inocente. Em estudos de neuroimagem, evidenciou-se atrofia cortico-subcortical difusa e leucoencefalopatia microangiopática. Apenas a segunda doente apresentava antecedente familiar de doença de Huntington (DH), sendo que o estudo genético confirmou este diagnóstico em ambas (um alelo do gene *HTT* expandido com 40 repetições CAG).

Conclusão: Embora de forma mais rara, a DH pode apresentar-se tardiamente (≥ 60 anos), entre 4 e 12% dos doentes, devendo integrar o diagnóstico diferencial de coreia neste grupo etário. Apesar de partilhar características fenotípicas com a DH de início em idade jovem, o curso clínico parece ser mais indolente e menos incapacitante, conforme verificado nos casos apresentados. Para além disso, como está associada a menor número de repetições CAG, existe maior influência de fatores epigenéticos, condicionando maior heterogeneidade clínica. Estes fatores, a par da frequente ausência/desconhecimento de história familiar, podem tornar este diagnóstico mais desafiante. No entanto, o mesmo é importante pela possibilidade de aconselhamento genético de gerações subsequentes e identificação de casos pauci/assintomáticos com potencial de integração em ensaios terapêuticos.

P12. EFFICACY OF ANTIDEMENTIA DRUGS IN HUNTINGTON'S DISEASE PATIENTS WITH COGNITIVE SYMPTOMS: A SYSTEMATIC REVIEW

Catarina Correia Rodrigues¹, Vanessa Carvalho^{1,2}, Filipa Dourado Sotero^{1,2,3}, Leonor Correia Guedes^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, 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; 3-Laboratório de Estudos de Linguagem da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal
correiarodrigues.catarina@gmail.com

Introduction: Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant neurodegenerative disorder. Clinical features include cognitive dysfunction, leading to dementia, with substantial burden on patients and their families. Currently, there is no clear evidence in the literature supporting the efficacy of a specific treatment for cognitive symptoms in HD.

We aim to review, summarize, and appraise the evidence of use of cholinesterase inhibitors and memantine in the treatment of cognitive symptoms in people with HD.

Methods: We searched PubMed and SCOPUS, from inception until August 2023 for RCTs, open-label, and case-control studies. Quality appraisal was performed using ROBINS-I and ROB2 for non-randomized studies and RCTs, respectively.

Results: We found eight eligible studies (four RCTs, three open-label, one retrospective case-control), exploring memantine (one case-control, two open-label), rivastigmine (two RCTs, and one extension at 24 months), and donepezil (one RCT, one open-label). All studies had a serious risk of bias. Most were small exploratory studies (maximum 30 participants), and only two had a follow-up longer than eight months. Most studies did not report the estimation of the sample size. Cognitive measures varied widely, with MMSE and UHDRS being used more frequently. One small RCT on rivastigmine showed a tendency

to improvement of the TFC and MMSE and one with donepezil showed a tendency to improvement of the UHDRS functional checklist and UHDRS-FAS, although none reached statistical significance. Reported side effects occurred in up to 50% of patients and were usually considered mild. Due to heterogeneity of the studies, a metaanalysis was not performed.

Conclusion: There is insufficient data in the literature to support the use of cholinesterase inhibitors and memantine for cognitive symptoms in patients with HD.

P13. EPISÓDIOS PAROXÍSTICOS INDUZIDOS POR STRESS

Patrícia Faustino, Jorge Ferreira, João Lourenço

Serviço de Neurologia, Hospital de São José, ULS São José
patriciafaustino@gmail.com

Introdução: A apresentação clínica com movimentos involuntários paroxísticos engloba um diferencial que inclui doenças do movimento paroxísticas e crises epiléticas focais. É importante ter em consideração a duração dos episódios, o tipo de movimento, tal como certas sensações associadas ou fatores desencadeantes para dirigir o estudo complementar.

Caso Clínico: Rapaz, 21 anos, autónomo, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, com história desde há 4 anos de episódios autolimitados, cerca de 1-2 segundos de duração, de sensação de "espasmo" facial, associado a movimento brusco dos membros superiores. Em ortostatismo, eram associados a perda de força de ambos os membros inferiores, com queda neste contexto. Os episódios eram despoletados por stress, sem outros fatores desencadeantes ou de agravamento, sem sensação de necessidade da sua realização, por vezes com capacidade de os suprimir. Após situação de stress, apresentou-se no SU por episódios repetidos semelhantes aos descritos. Objetivados movimentos involuntários paroxísticos súbitos, com duração de um segundo, ao nível da hemiface direita, associado a discreta supressão do olhar e aumento do tónus dos membros superiores. Os episódios cederam a medicação com diazepam 5 mg. Realizou avaliação analítica e TC-CE sem alterações. Colocada hipótese diagnóstica de perturbação do movimento paroxística ou crises epiléticas focais. Em contexto de seguimento ambulatório realizou EEG que mostrou atividade paroxística frontal bilateral versus generalizada e RM-CE sem alterações. Foi medicado com fármaco anti-crise epilética, que não cumpriu e perdeu seguimento. Retornou ao serviço de urgência por episódio semelhante aos descritos previamente com evolução para crise tónico-clónica bilateral. Iniciou medicação com levetiracetam e mantém-se sem novos episódios desde essa altura.

Conclusão: Destacamos uma apresentação atípica de crises epiléticas focais motoras, sem perturbação da consciência, despoletadas por situações de stress, inicialmente interpretado como perturbação do movimento paroxístico, tendo a consideração do diferencial implicações no tratamento deste doente.

P14. VARIABILIDADE FENOTÍPICA INTRAFAMILIAR NA ATAXIA ESPINHOCEREBELOSA TIPO 3

Vítor Mendes Ferreira¹, Bárbara Alves Rodrigues¹, Marta Magriço¹, Luís Castelhanos², André Caetano^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa
vefferreira@chlo.min-saude.pt

Introdução: A ataxia espinhocerebelosa tipo 3 (SCA3) é uma doença genética de transmissão autossômica dominante cujo fenótipo clássico consiste num quadro de ataxia cerebelosa progressiva embora com variabilidade fenotípica intrafamiliar. Apesar disto, as manifestações clínicas são variáveis podendo incluir parkinsonismo, distonia e polineuropatia.

Caso Clínico: Homem de 57 anos, sem história familiar ou antecedentes pessoais relevantes, avaliado em consulta de Neurologia por quadro progressivo com 1 ano de evolução de dormência simétrica nos membros inferiores bilateralmente com progressão disto-proximal e envolvimento das mãos. À observação destacava-se padrão de hipostesia em meia e luva baixas, hipopalestesia distal, arreflexia aquiliana, ataxia do membro inferior esquerdo e marcha atáxica. Realizou EMG que revelou polineuropatia sensitivo-motora axonal comprimento-dependente. RM-neuroeixo sem alterações significativas, nomeadamente sem atrofia cerebelosa. O restante estudo complementar revelou défice de vitamina B12 e anticorpo anti-célula parietal positivo, admitindo-se como causa para a sua polineuropatia. Apesar da normalização dos níveis de vitamina B12 manteve progressão clínica e neurofisiológica da polineuropatia. Quatro anos após início do seguimento reporta quadro clínico semelhante na irmã, nesta altura com 63 anos e história pessoal de ataxia cerebelosa em contexto de défice de vitamina E, com seguimento noutra instituição, e também com progressão lenta do quadro apesar da normalização dos níveis de vitamina E. À observação, apresentava ataxia grave da marcha, bem como ataxia tetrapendicular de carácter cerebeloso e nistagmo horizontal gaze-evoked. Pela história familiar foi pedido teste genético para expansão de tripletos no gene *ATXN3* (SCA3), cujo resultado mostrou heterozigotia com 1 alelo expandido (66 cópias CAG) em ambos.

Conclusão: Este caso clínico pretende ilustrar a variabilidade fenotípica da SCA3, bem como a importância de aprofundar a investigação nos casos com uma etiologia adquirida identificada, em especial quando não se verifica uma melhoria ou estabilização do quadro após terapêutica adequada.

P15. ATAXIA SENSITIVA, NEUROPATIA AUDITIVA E ATROFIA ÓPTICA, ASSOCIADA A ALTERAÇÃO NO GENE *FDXR*

Vasco Fonseca, Joana Correia, Miguel Saianda Duarte, Ana Arraiolos, Tânia Lampreia, José Vale
Serviço de Neurologia Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal
vasco.gfo@gmail.com

Introdução: A associação de neuropatia auditiva (NA) e atrofia ótica (AO) na infância tem, frequentemente, etiologia genética subjacente. É parte integrante de síndromes multiorgânicas como ataxia de Friedreich e síndrome de CAPOS. Apresentamos um caso em idade jovem de NA, AO, ataxia, escoliose e neuropatia com mutações bialélicas do gene da ferredoxina reductase (*FDXR*), uma proteína envolvida na homeostase mitocondrial do ferro.

Caso Clínico: Salientar a variabilidade clínica associada a mutação do *FDXR*.

Descrição clínica, analítica, imagiológica e genética de um caso. Jovem de 22 anos, sexo feminino, pais não consanguíneos, com quadro progressivo de 8 anos de evolução caracterizado por defeito visual bilateral, seguido de perda auditiva, dificuldades na coordenação motora e dor nas extremidades. Associam-se períodos de exacerbação, sem fator desencadeante. Sem alterações cognitivas. História familiar negativa. O exame objetivo mostrou amaurose e surdez neurosensorial bilaterais, ataxia

sensitiva severa, hipotonia, reflexos osteotendinosos abolidos e escoliose. O estudo analítico do sangue e LCR foi negativo. O EMG revelou polineuropatia axonal sensitivo-motora. A RM-CE e medular mostrou sinais de atrofia ótica, sem outras alterações. Estudo genético do *FXN* e do *ATP1A3* foi negativo. O estudo de sequenciação exómic detetou duas variantes patogénicas em heterozigotia no gene mitocondrial *FDXR* (c.893C>A, p.Ser298Ter e c.916C>T, p.Arg306Cys), a primeira ainda não descrita. O estudo familiar encontra-se em curso.

Conclusão: Apresentamos o primeiro caso descrito em Portugal de mitocondriopatia associada a mutação *FDXR*. Na literatura verifica-se importante variabilidade fenotípica, com ataxia em 43%, polineuropatia em 25% dos casos e uma minoria com alterações de sinal dos gânglios da base e atrofia cerebelosa. Nos casos reportados com mutação c.916C>T, p.Arg306Cys, o quadro clínico foi de NA e AO isoladas. A nova mutação agora identificada (c.893C>A, p.Ser298Ter) pode ter contribuído para maior complexidade fenotípica do presente caso.

P16. HIPERSINAL NO PEDÚNCULO CEREBELOSO MÉDIO: ACHADO DIFERENCIADOR NAS ATAXIAS

Mariana Vargas¹, André Costa¹, Inês Rego², Ana Graça Velon¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de Vila Real, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro.
mariana.a.vargas@gmail.com

Introdução: O diagnóstico diferencial das ataxias é extenso, após exclusão das causas adquiridas, o diagnóstico genético inclui causas monogénicas, mitocondriais e expansão de tripletos. A metodologia laboratorial utilizada para o teste genético varia substancialmente consoante a etiologia. É por isso fundamental identificar marcadores na história clínica, familiar, exame objetivo e meios complementares de diagnóstico que possam orientar a investigação etiológica.

O presente caso clínico salienta um achado na RM-CE diferenciador no diagnóstico de ataxia.

Caso Clínico: Senhor 68 anos, observado por quadro com 2 anos de evolução e agravamento progressivo de tremor postural e intenção dos membros superiores e desequilíbrio na marcha com instabilidade postural. Dos antecedentes pessoais salienta-se dificuldades de aprendizagem. No exame neurológico apresentava: disartria escandida moderada, tremor moderado, postural e de intenção dos membros superiores, ataxia apendicular e axial. Realizou RM-CE que evidenciou hipersinal em T2/FLAIR nos pedúnculos cerebelosos médios, esplénio do corpo caloso e atrofia cerebral global. O estudo analítico dirigido às causas secundárias de ataxia foi negativo. O teste genético positivo para pré-mutação do X-frágil (97 repetições).

Conclusão: A síndrome de tremor/ataxia associado ao X-frágil, é uma das formas mais comuns de ataxia genética de início tardio. Afeta indivíduos a partir da 50-60 década de vida, maioritariamente do sexo masculino, sendo provocada pela expansão de tripletos no gene *FRM1* (55-200 repetições CGG). A síndrome clínica é caracterizado por tremor de intenção e ataxia, podendo estar associado em alguns casos a parkinsonismo, neuropatia, disfunção autonómica, distonia ou declínio cognitivo. Este diagnóstico deverá ser considerado perante história clínica ou familiar de atraso de desenvolvimento e insuficiência ovária prematura. O nosso caso clínico ilustra os achados imagiológicos mais frequentes, e que podem sugerir este diagnóstico, nomeadamente a presença de hipersinal em T2/FLAIR nos

pedúnculos cerebelosos médios (58%-82%) e embora menos específico no esplénio do corpo caloso (60%).

P17. SÍNDROME PARKINSÓNICO ASSOCIADO A ATRASO DE DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR

Ângelo Fonseca, Cristina Duque

Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS – Matosinhos, Portugal

angelofonseca.med@gmail.com

Introdução: As doenças do movimento encontram-se associadas a várias manifestações neurológicas e não neurológicas, exigindo frequentemente uma abordagem multidisciplinar para o seu diagnóstico e tratamento. Certas variantes genéticas como a PRKN estão associadas com fenótipos característicos como parkinsonismo, disautonomia, diabetes-mellitus (DM) e resposta a levodopa.

Caso Clínico: Doente de 69 anos com história prévia de atraso no desenvolvimento psicomotor (ADPM) por “meningite na infância” é referenciada por “tremor”. Apresenta estes movimentos com 5 anos de evolução e agravamento progressivo associado a perda de destreza motora e incontinência urinária. De outros antecedentes, apresenta DM e hipoacusia neurosensorial. Dos antecedentes familiares, destaca-se um primo materno com ADPM e sobrinho diagnosticado com autismo aos 17 anos (previamente seria normal). No exame neurológico apresentava défice cognitivo com sinais de disfunção frontal, hipoacusia grave, apraxia oculomotora, tremor de repouso assimétrico, bradicinesia e ataxia da marcha. A RM-CE não apresentou alterações de relevo. Completou estudo com análises (incluindo ceruloplasmina e serologias) que foram normais. Foi posteriormente realizado painel NGS para ataxias e parkinsonismos que identificou variantes heterozigóticas nos genes *CCDC88C*, *TMEM175* e *PRKN*, sendo a última classificada como patogénica. Iniciou tratamento com levodopa/carbidopa com resposta favorável.

Conclusão: Apresentamos um caso de uma doente com ADPM, DM, surdez neurosensorial e parkinsonismo tendo, associadamente, três variantes genéticas, uma das quais, patológica – *PRKN* – em heterozigotia. Apesar de não explicar totalmente o quadro da doente, esta alteração pode, neste contexto contribuir para a DM e parkinsonismo, justificando o tratamento com dopamina. Este caso ilustra a complexidade diagnóstica e os desafios terapêuticos num doente com sintomas neurológicos sobrepostos e predisposição genética, enfatizando a necessidade de avaliações abrangentes e estratégias de tratamento personalizadas nas perturbações do movimento, particularmente em casos com apresentações atípicas.

P18. DOENÇAS DO MOVIMENTO? NÃO ESQUECER DAS PATOLOGIAS VASCULARES

Joana Freitas¹, Maria Inês de Sá¹, Ana Castro Caldas², Joaquim Ferreira^{1,2}, Luísa Biscoito¹, Sofia Reimão^{1,3}

1-Serviço de Imagiologia Neurológica, Unidade Local de Saúde Santa Maria E.P.E., Lisboa, Portugal; 2-Campus Neurológico Sénior, Torres Vedras, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

joanaccfreitas@gmail.com

Introdução: As malformações arteriovenosas (MAV) são malformações vasculares de alto fluxo, nas quais existe uma comunicação anómala entre artérias e veias, sem leito capilar, sendo compostas por um nidus compacto de vasos. Os sinto-

mas parkinsónicos estão entre apresentações clínicas raras das MAV, sendo importante o seu diagnóstico precoce, por um lado para prevenir eventuais complicações potencialmente fatais e, por outro, para o seu tratamento mais adequado. Descrevemos dois casos clínicos de doentes com suspeita de sintomas parkinsónicos causados por malformações arteriovenosas.

Casos Clínicos:

Caso 1: Sexo feminino, 59 anos, investigada por tremor bilateral dos membros superiores e da voz, com 6 meses de evolução. Realizou uma ressonância magnética (RM) crânio-encefálica em que não foram detetadas alterações. A doente foi referenciada para consulta de cirurgia de estimulação profunda, mas recorreu a consulta de segunda opinião. Realizou nova RM em que se identificaram vasos anómalos no vérmis e hemisférios cerebelosos, compatíveis com MAV.

Caso 2: Sexo feminino, 77 anos, investigada por história de ataxia da marcha, bradicinesia, hemiparésia direita, hipomímia, hipofonia e alteração do comportamento, com três anos de evolução. Efetuou RM crânio-encefálica, que revelou edema do tronco cerebral e vasos anómalos na fossa posterior.

As doentes realizaram posteriormente angiografia cerebral que confirmaram o diagnóstico de MAV.

Conclusão: Dependendo da sua localização, as MAV podem apresentar-se com sintomas parkinsónicos, mimetizando uma doença de Parkinson. Deste modo, é essencial investigar os doentes com sintomas parkinsónicos de modo a excluir outras causas, nomeadamente vasculares, dado que são lesões potencialmente tratáveis e reversíveis, sendo os estudos de imagem, RM e a angiografia convencional, fundamentais para a sua identificação e caracterização.

P19. ACTING OR REACTING? STUDYING CUED VERSUS SELF-PACED INITIATIONS AND UNDERLYING NEURONAL CIRCUITS IN A PARKINSON'S DISEASE ANIMAL MODEL

Pedro Daniel Coelho^{1,2}, Alessandro Sacchini³, Raphael Rodriguez⁴, Joaquim Alves da Silva^{1,2}

1-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Champalimaud Centre for the Unknown, Lisboa, Portugal; 3-Università di Roma “La Sapienza”, Rome, Italy; 4-Université de Bordeaux, Bordeaux, France
pedro.coelho@research.fchampalimaud.org

Introduction: Patients with Parkinson's disease (PD), who suffer from a progressive dopaminergic cell loss in the substantia nigra pars compact (SNc), struggle to initiate movement in a self-paced manner, and even when successful, it tends to be less vigorous. On the other side, PD patients seem to be less impaired when movement initiation is triggered by an external cue which lead to the aphorism that these patients “react better than they act”.

In this project we want to investigate the neural circuit dynamics that underly the beneficial effect of cues for movement initiation in PD.

Methodology: We developed a head-fixed behavioural task, where mice can initiate forward locomotion either in a self-paced manner, or upon an auditory cue, and in a way where several types of neuronal recording can be enabled. Three-dimensional postural, gait and kinematic parameters are extracted using deep learning based markerless tracking. After mice's performance stabilised, we acutely manipulated dopaminergic activity in mice by injecting D1/D2 antagonists, as a first approach to study the impact of dopamine dysfunction in cued and self-paced initiations.

Results: We found that mice managed to learn both paradigms, but when injected with D1/D2 antagonists, mice show a decrease in self-paced but not cued movement initiations and speed.

Conclusion: This result reveals that self-paced movement initiations are more dependent on normal dopaminergic activity, than cued initiations. Our future goal is to apply additional acute and chronic manipulations of dopaminergic activity, through chemogenetic inhibition, and using a viral vector to express alpha-synuclein with the A53T mutation to induce neurodegeneration in the substantia nigra compacta. Ultimately, we want to identify what is the change that cues elicit in motor control circuits and use this information to rescue self-paced movement initiation impairments.

P20. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NO TRATAMENTO DE DOENTES COM NEURODEGENERAÇÃO ASSOCIADA A PANTOTENATO CINASE: UMA SÉRIE DE CASOS

Miguel de Oliveira Carvalho¹, Raquel Barbosa², Patrícia Pita Lobo³, Mário Miguel Rosa^{1,4}, Miguel Coelho^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire de Toulouse; Toulouse, França; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélito Mendonça, Funchal, Portugal; 4-Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal miguel.doliveira.carvalho@gmail.com

Introdução: A neurodegeneração associada à pantotenato cinase (PKAN) é uma doença autossômica recessiva rara devido a mutação no *PRKAN2*. A distonia é um sinal clínico predominante e incapacitante frequentemente refratário ao tratamento farmacológico. Nestes casos, o tratamento com estimulação cerebral profunda (DBS) pode ser ponderado.

Reportamos quatro doentes com PKAN submetidos a DBS-GPi por distonia incapacitante e refratária ao tratamento farmacológico e com seguimento superior a um ano.

Casos Clínicos:

Caso 1: Sexo masculino, com distonia generalizada e hiperclonias coreo-balísticas de agravamento progressivo desde os 2,5 anos. Submetido a DBS-GPi aos 7 anos, com uma melhoria pós-cirúrgica. Necessidade de realização de DBS-STN aos 8 anos por *status dystonicus* refratário, com a sua remissão pós-cirúrgica. Houve posterior progressão da doença, com morte aos 8 anos.

Caso 2: sexo masculino, com distonia generalizada (opisthotonus e distonia oromandibular) de início aos 3 anos e agravamento progressivo. Aos 8 anos submetido DBS-GPi com uma melhoria marcada da distonia e da qualidade de vida, que se manteve por 4 anos pós-cirurgia e progressivo agravamento desde então.

Caso 3: Sexo feminino, distonia oromandibular, cervical, e apendicular de início aos 11 anos. Submetida a DBS-GPi aos 22 anos por progressão para distonia generalizada, com melhoria marcada; mantém mesmo benefício após mais de 10 anos pós-cirurgia.

Caso 4: Sexo feminino, distonia oromandibular, andar superior da face e apendicular de início aos 14 anos, com progressivo aparecimento de movimentos coreo-balísticos dos membros superiores. Submetida a DBS-GPi aos 22 anos, com melhoria da distonia mas aparecimento de instabilidade postural marcada a condicionar incapacidade para a marcha.

Conclusão: A DBS-GPi poderá ser uma opção, mesmo que compassiva, nos doentes com PKAN e distonia severa refratária à terapêutica farmacológica. Observou-se uma melhoria

da distonia em todos os casos. Possivelmente, o benefício será mais persistente nos doentes com início mais tardio da PKAN.

P21. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTE COM DISTONIA GENERALIZADA POR MUTAÇÃO *PRKRA*: UMA SEGUNDA “LUA DE MEL”

Diogo Damas¹, Inês Carvalho¹, Joana Afonso Ribeiro², Isabel Alonso³, Filipe Palavra², Pedro Monteiro⁴, Ricardo Pereira⁴, Inês Cunha¹, Fradique Moreira¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neuropediatria, Hospital Pediátrico de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Instituto de Biologia Molecular e Celular, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal diogopdamas@gmail.com

Introdução: A estimulação cerebral profunda do globo pávido interno (ECP-GPi) está indicada no tratamento de distonias refratárias, porém com resultados variáveis entre os subtipos genéticos. A DYT-PRKRA representa uma distonia autossômica recessiva caracterizada por distonia generalizada de início precoce e parkinsonismo, sendo que existem apenas 4 casos descritos na literatura submetidos a ECP.

O objetivo é eportar a evolução clínica de doente com DYT-PRKRA submetido a cirurgia ECP-GPi, com necessidade de reintervenção cirúrgica.

Caso Clínico: Caso clínico acompanhado de documentação com vídeos e aplicação seriada da escala de distonia Burke-Fahn-Marsden (BFMDRS).

Menino, 8 anos, com antecedentes pessoais irrelevantes e história familiar negativa, que se apresentou com distonia generalizada com envolvimento inicial da região craniocervical e membro superior direito. Ao exame neurológico observou-se face distónica com disartródia, distonia cervical e apendicular com evidente predomínio do hemicorpo direito; sem parkinsonismo, sinais piramidais ou ataxia. RM cerebral e estudo de causas secundárias foi irrelevante. O estudo genético revelou mutação em homozigotia no gene *PRKRA*. Apesar de múltiplas terapêuticas médicas, o doente apresentou agravamento clínico progressivo e repercussão nas atividades diárias. Aos 11 anos, foi submetido a cirurgia ECP-GPi bilateral com benefício clínico suportado por redução do score motor da BFMDRS em 68% (pré-ECP 44/pós-ECP 14). Após 4 anos de ECP, notada recrudescência de posturas distónicas com predomínio esquerdo levando à revisão electro-imagiológica que evidenciou desvio lateral do eléctrodo direito. Efetuada cirurgia de reposicionamento do eléctrodo no GPi direito com resposta motora favorável e melhoria funcional após 6 meses.

Conclusão: Este caso suporta o prognóstico motor favorável da ECP nos doentes com DYT-PRKRA, nomeadamente após reintervenção cirúrgica. O seguimento clínico individualizado e acompanhado de correlação eletro-imagiológica são cruciais, sendo necessário mais estudos para avaliar a influência do genótipo da distonia no *outcome* clínico após ECP.

P22. A IMPORTÂNCIA DA EVOLUÇÃO CLÍNICA EXTRAPIRAMIDAL NA ORIENTAÇÃO DIAGNÓSTICA DE UMA ENCEFALITE AUTOIMUNE ANTI-NMDA

Tiago Oliveira, Patrícia Faustino, João Lourenço
Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central/Unidade Local de Saúde São José
tmo1417@gmail.com

Introdução: Alterações neurológicas do movimento são proeminentes e comuns em doenças autoimunes e paraneoplásicas do sistema nervoso central (SNC). Estas podem representar o principal quadro neurológico ou pertencer a uma síndrome neurológica, variando de acordo com o auto-anticorpo envolvido.

Caso Clínico: Mulher, 30 anos, com antecedentes de síndrome angodepressivo, encaminhada ao serviço de urgência por alterações do comportamento, ideias de grandiosidade, insônia, de evolução subaguda. À observação: discurso lentificado, amnésia para informação recente, dificuldade no pensamento abstrato. Sem outras alterações ao exame neurológico. Realizou EEG, análises e TC-CE, sem alterações relevantes, com internamento em serviço de Psiquiatria para estudo de episódio psicótico inaugural. Por desenvolvimento de alteração quantitativa do estado de consciência, alucinações musicais e disfunção autonómica (sudorese e taquicardia), feita PL, com pleiocitose linfocítica (32 células), hiperproteínorrquia e vírus neurotróficos negativos. Pela suspeita de meningoencefalite infecciosa e agravamento do estado clínico foi transferida para Unidade de Cuidados Intermédios, com desenvolvimento de quadro acinético-rígido bilateral, com componente axial, associado a discinésias oromandibulares e postura distónica mandibular. Realizou RM-CE, sem alterações relevantes, repetindo EEG, que revelou disfunção global, de predomínio frontal esquerdo associado a *delta brush*, questionado-se etiologia autoimune/paraneoplásica. Perante esta hipótese, realizou metilprednisolona (1 g EV, 5 dias), e posteriormente, IVIG (0,4 g/kg/d, 5 dias), sem resposta. Escalada terapêutica para plasmáfereze (7 sessões), sem melhoria do quadro. Para estudo etiológico, realizou TC-TAP que identificou lesão ovárica esquerda sugestiva de teratoma. Repetiu PL, que identificou anticorpo anti-NMDA no LCR. Submetida a ooforectomia esquerda e iniciou protocolo de rituximab com progressiva evolução clínica, cognitiva e comportamental favoráveis.

Conclusão: As encefalites autoimunes são doenças raras, potencialmente tratáveis, podendo encontrar-se associadas a neoplasias ocultas. A identificação de sinais extrapiramidais em quadros neurológicos/neuropsiquiátricos subagudos é importante para orientação e diagnóstico precoce, permitindo o seu tratamento atempado e dirigido.

P23. DESAFIOS NA ABORDAGEM HOLÍSTICA DA DOENÇA DE PARKINSON: UM OLHAR SOBRE OS SINTOMAS NÃO MOTORES E OS CUIDADOS PALIATIVOS

Sara Lima, Catarina Borges da Silva, Mariana Vargas, Andreia Matas, Rita Raimundo, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-Os-Montes e Alto Douro
sara.p.t.lima@gmail.com

Introdução: A doença de Parkinson idiopática (DPI) constitui uma doença neurodegenerativa que pode cursar com perda progressiva de autonomia. Os Cuidados Paliativos devem ser equacionados não apenas em estadios avançados da doença, mas também em fases mais precoces, nomeadamente no controlo de sintomas não motores como dor e disfagia.

Caracterização de uma coorte de doentes com DPI, no que diz respeito à presença de sintomas não motores e referência aos Cuidados Paliativos.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu os doentes seguidos numa consulta hospitalar de Doenças do Movimento durante o ano de 2023. Foram colhidos dados

demográficos e clínicos incluindo a presença de sintomas não motores, quedas e infeções no último ano e existência de referência a consulta de Cuidados Paliativos.

Resultados: Foram incluídos 57 doentes, 57,9% do sexo masculino, com uma média de idades de 77,1±7,6 anos e um score de Barthel médio de 84,7±24,5 pontos. Cerca de 22,8 % dos doentes possuíam um score de Hoehn e Yahr >3. A comorbilidade mais frequente foi a HTA (n=35), seguida de síndrome depressiva (n=29), diabetes (n=19) e síndrome demencial (n=13). Cerca de 94,7% dos doentes possuía pelo menos um sintoma não motor. Os sintomas não motores mais observados foram perturbação do sono REM (n=21), alucinações visuais (n=19), dor (n=15) e disfagia (n=6). No ano anterior, 33,3 % dos doentes recorreram ao SU por queda e 22,8% por infeção. Cinco doentes foram referenciados à consulta de Cuidados Paliativos, em contexto de doença avançada e neoplasia concomitante.

Conclusão: Nesta coorte de pacientes com DPI, os sintomas não motores foram comuns e representaram uma importante fonte de morbilidade. A referência aos Cuidados Paliativos foi limitada, ressaltando a necessidade da sua consideração precoce para melhorar a qualidade de vida destes doentes.

P24. SINTOMATOLOGIA DA DOENÇA DE PARKINSON: PERSPETIVAS COMPLEMENTARES NA ABORDAGEM DA MESMA DOENÇA

Mariana Seco, Ana Costa, Maria João Lima, Paulo Ferreira, Diogo Fitas, Margarida Calejo, Paula Salgado
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
mariana.isabel.seco@gmail.com

Introdução: A complexidade da doença de Parkinson (DP) assenta na diversidade dos sintomas motores e não motores e sua progressão em cada doente, destacando a necessidade de uma abordagem abrangente e individualizada.

Descrição dos doentes com DP acompanhados simultaneamente nas consultas de doença do Movimento de Neurologia e de enfermagem do nosso hospital.

Metodologia: Recolha de dados demográficos e clínicos, incluindo aplicação de escalas previamente validadas, e análise descritiva.

Resultados: Foram identificados 31 doentes, com idade média de 73,6 anos (desvio-padrão 6,3) e 12,6 anos (desvio-padrão 5,3) de duração média da doença. Na última consulta médica, a pontuação média da parte III da *Movement Disorder Society-sponsored Revision of the Unified Parkinson's Disease Rating Scale* (MDS-UPDRS) era 20,2 (desvio-padrão 10,6). Relativamente à sintomatologia não motora, a pontuação média da parte I da MDS-UPDRS era 24,7 (desvio-padrão 9,5). Objetivou-se hipotensão ortostática em oito doentes (25,8%), assintomática em cinco deles, e 87,1% apresentavam queixas algícas não enquadráveis noutras patologias. Também 87,1% apresentavam alterações sugestivas de perturbação do comportamento do sono REM. Quando diretamente questionados (n=14), 78,6% reportaram queixas sugestivas de síndrome das pernas inquietas, identificadas previamente apenas num doente. Dezassete doentes (58,4%) já experienciaram sintomatologia psicótica, encontrando-se quatro sob dose mínima de neuroléptico. Onze doentes (35,5%) apresentam perturbação de controlo de impulsos (PCI), 72,7% deles tratados com agonista dopaminérgico (vs 35% nos que não apresentam PCI). Na avaliação cognitiva, a média do *Mini-Mental State Examination* (MMSE) foi 24,6 pontos (desvio-padrão 3,6). Relativamente à autoavaliação do estado de saúde, o valor médio da *European Quality of Life Visual*

Analogue Scale (EQ-VAS) foi 49,5 (desvio-padrão 18,1).

Conclusão: Com este trabalho destacamos a importância da abordagem detalhada na DP, complementando a avaliação sistematizada do neurologista com o apoio individualizado da consulta de enfermagem, melhorando a identificação de sintomas não motores e, consequentemente, a orientação terapêutica.

P25. APOMORPHINE SUBLINGUAL FILM FOR OFF EPISODES IN PARKINSON'S DISEASE: IMPACT ON ORTHOSTATIC HYPOTENSION DURING DOSE-OPTIMIZATION

Wolfgang Jost¹, Miguel Coelho², Miguel Fonseca³, Guillermo Castilla-Fernández³, Diogo Magalhães³, Carmen Denecke Muhr³
1-Parkinson Klinik-Ortenau, Wolfach, Germany; 2-Neurological Clinical Research Unit, Instituto de Medicina Molecular, Hospital Santa Maria, Lisbon, Portugal; 3-BIAL – Portela & Ca S.A., Porto, Portugal
monica.manteigueiro@bial.com

Introduction: Apomorphine sublingual film (SL-APO) has been shown to be an effective and generally well-tolerated on-demand treatment for OFF episodes in patients with Par-

kinson's disease (PwPD) [1,2]. Several dopamine agonists have been associated with orthostatic hypotension (OH).

To assess the impact of SL-APO on the occurrence of OH during dose-optimization, based on blood pressure (BP) readings and adverse event (AE) reporting in two pivotal trials (CTH-300 and CTH-302).

Methods: SL-APO was optimized in PwPD and OFF episodes to obtain an effective and tolerable dose. Patients' BP was measured before and 1h after SL-APO intake when they visited clinics during the dose-optimization phase. We post-hoc analyzed OH-related AEs, BP readings, and their co-occurrence.

Results: At 652 dose-optimization visits from 240 patients, mean BP readings before and after SL-APO intake were comparable. In these visits, the frequency of OH appearing after SL-APO intake was similar to the frequency of OH occurring at pre-dosing only. Correspondingly, visits with reported OH-related AEs (5.4% of total visits) were accompanied by OH, based on BP readings, at a comparable frequency before and after SL-APO intake only.

Conclusion: Overall, SL-APO did not affect general BP readings nor the frequency of OH as assessed by those readings during dose-optimization at in-clinic visits (co-occurring with or without reported OH-related AEs).

COMUNICAÇÕES ORAIS

C1. THE EFFECTS OF LOW FREQUENCY STIMULATION ON THERAPY-REFRACTORY FREEZING OF GAIT AFTER STN-DBS: A CLINICAL AND KINEMATIC STUDY

Raquel Barbosa^{1,2}, Paulo Bastos², Patrícia Pita Lobo^{3,4}, Catarina Rodrigues³, Anabela Valadas^{3,4}, Leonor Correia Guedes^{3,4}, Beatriz Mano⁵, Sara Alberto⁵, Mário Miguel Rosa^{3,4,6}, Ricardo Matias^{5,7}, Daniel Martins⁸, Marcelo Mendonça^{2,8,*}, Miguel Coelho^{5,6,*}

* these authors equally contributed as senior authors

1-Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire Toulouse, Toulouse, France; 2-Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3-Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Hospital Santa Maria, CHLUN, Lisbon, Portugal; 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 5-Kinetikos, Coimbra, Portugal; 6-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 7-Physics Department & Institute of Biophysics and Biomedical Engineering (IBEB), Faculty of Sciences, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 8-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal
ana.r.barbosa@hotmail.com

Introduction: Despite the long-term efficacy of high-frequency (HFS) subthalamic nucleus deep brain stimulation (STN-DBS) on appendicular symptoms, its benefit on freezing of gait (FOG) is less clear. Low-frequency stimulation (LFS) paradigms have been suggested to improve therapy-refractory post-surgery FOG.

We aim to compare the effects of LFS and HFS STN-DBS on post-surgery therapy-refractory FOG.

Methods: 17 PD STN-DBS patients with post-surgery therapy-refractory FOG were assessed. We compared the effects of 60 Hz and 130 Hz on FOG outcomes and the Stand-Walk-Sit (SWS) test, while keeping the same total energy delivered. A clinical and kinematic assessment was performed in both conditions. Additionally, a model for automatic FOG detection based on kinematic data was used to assess the percentage of gait corresponding to FOG.

Results: 17 patients (71% male) were evaluated 7.7 ± 4.6 years after surgery. FOG emerged on average 24.1 ± 2.11 months after surgery. The number of FOG episodes (HFS: 6.32 ± 7.91; LFS: 5.08 ± 8.26, $p=0.410$) and SWS time (HFS: 76.52 ± 54.03; LFS: 71.84 ± 54.23, $p=0.836$) were not significantly different between HFS and LFS. However, axial MDS-UPDRS scores were significantly lower with LFS (HFS: 7.41 ± 4.36; LFS: 5.59 ± 2.57, $p=0.004$). Regarding kinematic metrics, LFS was associated to a significantly higher step cadence and lower stance time and double support time variability. Automatic FOG detection showed a good and significant correlation with clinical FOG metrics, and no significant difference on the percentage of FOG between the two frequency conditions was detected.

Conclusion: Despite the absence of a significant benefit of LFS over HFS on FOG outcomes and SWT time, axial symptoms and specific gait metrics associated to gait stability appear to be specifically modulated by LFS. This may suggest that 60 Hz-stimulation may be tried in patients with therapy-refractory axial signs.

C2. ASSESSING THE EFFECTS OF STN-DBS ON GAIT IMPAIRMENT AND FREEZING OF GAIT: A PROSPECTIVE STUDY

Raquel Barbosa^{1,2}, Paulo Bastos², Patrícia Pita Lobo^{3,4}, Anabela Valadas^{3,4}, Leonor Correia Guedes^{3,4}, Mário Miguel Rosa^{3,4,6}, Ricardo Matias^{5,7}, Marcelo Mendonça^{2,8} and Miguel Coelho^{5,6}
1-Neurology Department, Centre Hospitalier Universitaire Toulouse, Toulouse, France; 2-Nova Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3-Department of Neurosciences and Mental Health, Neurology Hospital Santa Maria, CHLUN, Lisbon, Portugal; 4-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 5-Kinetikos, Coimbra, Portugal; 6-Laboratory of Clinical Pharmacology and Therapeutics, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 7-Physics Department & Institute of Biophysics and Biomedical Engineering (IBEB), Faculty of Sciences, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 8-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon, Portugal
ana.r.barbosa@hotmail.com

Introduction: The effects of subthalamic deep brain stimulation (STN-DBS) on gait impairment and freezing of gait (FOG) in Parkinson's disease (PD) patients remain controversial, and the factors contributing to FOG and gait outcomes after surgery remaining ill defined. This prospective study aimed to evaluate the impact of STN-DBS on gait impairment and FOG.

Methods: We prospectively followed 18 PD patients from the pre-surgery assessment to 18 months post-surgery. Gait impairment and FOG were assessed at baseline (MedicationOFF and MedicationON) and at 18-months post-surgery, under different conditions (MedicationOFF/StimulationOFF; MedicationOFF/StimulationON; MedicationON/StimulationOFF; MedicationON/StimulationON) using the MDS-UPDRS-III and 3D-kinematic gait analysis.

Results: Stimulation was associated to a non-significant improvement on the severity of gait impairment in medication-off conditions (MedOFF baseline: 1.9 ± 0.2 vs MedOFFStimON post-surgery: 1.8 ± 0.2 , $p > 0.05$) whilst a non-significant worsening on severity of gait impairment was observed on the medication-on condition (MedON baseline: 0.5 ± 0.1 vs MedONStimON post-surgery: 1.8 ± 0.2 , $p > 0.05$). The severity of medication-OFF FOG was reduced by stimulation (MedOFF baseline: 1.6 ± 0.3 vs MedOFFStimON post-surgery 0.9 ± 0.3 , $p > 0.05$). Stimulation had no impact neither on severity or presence of ON-medication FOG. Post-surgical assessment revealed that stimulation significantly increased step width variability, medio-lateral entropy, whilst reducing step length variability in the OFF-medication condition. In the medication-ON condition, stimulation significantly decreased speed, step and stride length, increased step width and step time variability and antero-posterior entropy. The reduction in FOG severity at 18 months post-surgery was better correlated with the pre-operative response to LD of specific kinematic metrics than the MDS-UPDRS-III response.

Conclusion: Stimulation is associated to an improvement on OFF-medication FOG, without inducing ON-medication FOG. Independently of the medication status, gait appears to worsen with stimulation, measured by both clinical and kinematic instruments. Modulation of kinematic metrics by LD appear to better predict FOG outcomes than the overall response of MDS-UPDRS III.

C3. NON-MOTOR SYMPTOMS IN MACHADO-JOSEPH DISEASE: STUDY OF STRESS-RELATED RESPONSES IN A MOUSE MODEL

Joana Sofia Correia^{1,2}, Daniela Monteiro-Fernandes^{1,2}, Sara Guerreiro^{1,2}, Bruna Ferreira-Lomba^{1,2}, Daniela Cunha-Garcia^{1,2}, Patrícia Gomes^{1,2}, Andreia Teixeira-Castro^{1,2}, Patrícia Maciel^{1,2,*}, Sara Duarte-Silva^{1,2,*}
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; *co-senior authors
id8212@alunos.uminho.pt

Introduction: Machado-Joseph disease (MJD) is a neurodegenerative disease characterized by progressive motor deficits that impair daily activities and lead to an early death. Clinical and functional studies have linked cerebellar dysfunction to motor functions and to cognitive and mood-related disturbances – the cerebellar cognitive affective syndrome (CCAS) – which has been proposed to be underdiagnosed in MJD. Furthermore, patients often experience depression and anxiety, which may be attributed to the challenges of the disease or inherent to the disease state as part of the CCAS. Intriguingly, decreased levels of the glucocorticoid receptor were found in post-mortem MJD patient and transgenic mouse brains, accompanied by an increase of serum corticosterone levels in the mouse.

We aim to (i) dissect the presence of CCAS-like manifestations, and (ii) evaluate stress responses mediated by the hypothalamic pituitary adrenal (HPA)-axis in CMVMJD135 (MJD) mice.

Methods: Longitudinal behavioral evaluations were performed to assess mood, anxiety, and cognition, throughout disease progression. Blood was collected at different timepoints (from 4 to 36-week-old) to measure corticosterone levels at basal conditions and after an acute stressor. A 6-week chronic unpredictable stress (CUS) protocol was applied, starting at an early symptomatic stage, to assess the impact of stress exposure on motor impairments severity and progression.

Results: MJD mice did not exhibit mood or cognitive deficits, but manifested progressive anxiety. No major impact was observed on motor symptom severity following CUS, other than an early and transient worsening of performance, which improved over time. Although serum corticosterone was increased in 34-week-old mice, there were only mild changes in the corticosterone-mediated stress response, which were not maintained upon a dexamethasone challenge, suggesting a functional HPA-axis in the MJD mouse.

Conclusion: A CCAS-like profile is not present in CMVMJD135 mice. Despite a progressive anxiety and increased serum corticosterone, these mice did not show hypersensitivity to stress exposure.

C4. ESTABLISHMENT OF A NOVEL ASSAY TO IDENTIFY DRUGS THAT ENHANCE PROTEIN HOMEOSTASIS: TOWARDS TREATMENT OF NEURODEGENERATIVE DISEASES

Daniela Vilasboas-Campos^{1,2}, Jorge Humberto-Fernandes^{1,2}, Joana Pereira-Sousa^{1,2}, Joana Lopes^{1,2}, Liliana Costa-Meireles^{1,2}, Bruna Ferreira-Lomba^{1,2}, Jorge Diogo Da Silva^{1,2}, Marta Daniela Costa^{1,2}, Fábio Conceição³, Marta Costa^{1,2}, Fernanda Proença³, Andreia Teixeira-Castro^{1,2}, Patrícia Maciel^{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 Chemistry, University of Minho, campus of Gualtar, Braga, Portugal
id8808@alunos.uminho.pt

Introduction: The accumulation of misfolded proteins into aggregates causes cellular toxicity, known as proteotoxicity, leading to long-term detrimental effects and neurodegeneration. Unfortunately, effective therapeutic strategies for neurodegenerative diseases (NDs) associated with proteotoxicity, such as Alzheimer's and Parkinson's disease are currently lacking. To address this issue and identify molecules with general proteostasis-enhancement activity that may offer broad-spectrum neuroprotective drugs, we conducted a large-scale drug screening study using the well-established model system *Caenorhabditis elegans*. This model allows cost and time-efficient screening of small molecules, while providing valuable biological and pharmacological insight.

Methods: We established an automated assay to screen for molecules that enhance cellular protein folding and homeostasis capacity, thereby reducing proteotoxic stress at the whole-organism level. We employed motor activity, a nervous system-dependent function, following a proteome-disrupting heat-shock (HS), as a readout for this assay. Our protocol involved exposing wild-type animals to different durations of HS at 37°C, followed by automated measurement of their motor activity.

Results: We found that an HS duration of 60 min was the most effective in allowing potential treatment effects to be detected as it caused a significant yet recoverable loss of movement, with potential for recovery through the use of previously known proteostasis-enhancing drugs. Using this newly established protocol, we validated the pharmacologic and genetic modulation of serotonergic signaling and mTOR inhibition as strategies that counteract HS-mediated proteotoxic damage, with activity in models of NDs. Currently, we are screening a library of novel compounds mainly with imidazole and chromene-based structures. So far, we tested approximately 400 compounds and found that 19 compounds significantly reduced the time to recover half of the animal's final activity.

Conclusion: This novel assay will allow the identification of molecules that prevent the aging and disease-associated deterioration of proteostasis, providing new drug candidates for the treatment of several NDs.

C5. ANESTESIA GERAL VERSUS ANESTESIA LOCAL NA CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA GUIADA POR MICRORREGISTO: ANÁLISE DA EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE PARKINSON

Carolina Silva^{1,3}, Manuel Ferreira-Pinto^{1,2,3}, Maria José Rosas^{2,3,4}, João Massano^{2,3,4}, Carolina Soares^{2,3,4}, Clara Chamadoira^{1,2,3}, Manuel Rito^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, EPE, Porto; 2-Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional, Unidade Local de Saúde de São João, EPE, Porto; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, EPE, Porto
u017421@chsj.min-saude.pt

Introdução: a cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS) do núcleo subtalâmico (STN) para tratamento da doença de Parkinson (DP) tem sido realizada sob anestesia local numa

boa parte dos centros, incluindo o nosso até 2021. Sendo uma cirurgia longa, implica 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 os resultados no nosso centro na DBS STN sob anestesia geral versus anestesia local.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes com DP submetidos a DBS nos anos de 2021 sob anestesia local (AL) e 2022 e 2023 sob anestesia geral (AG), respetivamente. Registaram-se dados sociodemográficos e clínicos.

Resultados: Foram incluídos 58 doentes consecutivos: 25 pertencentes ao grupo AL e 33 ao grupo AG. Não houve diferenças relativamente ao fenótipo e gravidade da doença (score Hoehn e Yahr, MDS-UPDRS III e IV pré-operatório). A diferença estatística não foi significativa entre valores MDS-UPDRS III pré e pós-op (AL 41,9±11,5; AG 36,7±8,1; $p=0,079$) nem na redução da dose de levodopa (AL 53,1±23,1; AG 46,9±22,9; $p=0,338$). O grupo AG revelou tendência para menor tempo cirúrgico, mas sem significado estatístico (AL 491±69,1; AG 452±76; $p=0,056$). A ocorrência de complicações cirúrgicas não diferiu nos dois grupos ($p=0,671$). Foi calculado o volume de pneumoencefalo na TC cerebral pós-operatória.

Conclusão: no nosso centro, tal como noutros, a DBS sob AG conduz a resultados sobreponíveis aos da AL, com menor sofrimento para os doentes, sendo subjetivamente mais confortável. Adicionalmente apresentou tendência para redução do tempo cirúrgico.

C6. CHARACTERIZATION OF THE MOVEMENT DISORDER PHENOTYPE OF A MOUSE MODEL OF DOWN SYNDROME

Sara Guerreiro^{1,2}, Daniela Monteiro-Fernandes^{1,2}, Sara Duarte-Silva^{1,2}, Patrícia Maciel^{1,2}

1-ICVS – Life and Health Sciences Research Institute, School of Medicine, University of Minho, 4710-057-Braga, Portugal; 2-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal
id10770@alunos.uminho.pt

Introduction: Down syndrome (DS), caused by triplication of the human chromosome 21 (HSA21), is the most common neurodevelopmental disorder worldwide. Overexpression of some HSA21-associated genes leads to altered brain structure and function, culminating in physical abnormalities, intellectual disability, and impaired motor skills.

To characterize the phenotype of the DS mouse model Dp(16)1Yey throughout development.

Methods: In this study we used a battery of tests to assess motor function, cognition, anxiety and social behavior, to characterize male and female Dp(16)1Yey and control mice at 1 and 6 months of age.

Results: Both male and female Dp(16)1Yey mice showed impaired performance in the motor swimming test at 1 and 6 months of age. In the beam walking test they showed disrupted balance in the 12 mm square beam and in the 17 mm circle beam but not in the 20 mm circle beam at 1 month of age. However, at 6 months of age the latency to cross all beams was increased in comparison with WT, suggesting an aggravation of the phenotype. Regarding hindlimb tonus, both male and female Dp(16)1Yey mice showed decreased resistance to pressure in the hindlimbs, in comparison with WT, which may explain their difficulties in crossing the beam. Unexpectedly, no differences were found in the latency to fall from the hanging wire grid or in forelimb strength between WT and Dp(16)1Yey

mice. Both male and female Dp(16)1Yey exhibited anxiety-like behaviors in the Open Field and Dark/Light box tests at 1 and 6 months of age, along with social memory deficits. Finally, impaired short-term memory was observed in both sexes at 6 months of age in the Y-maze test.

Conclusion: In addition to cognitive and emotional regulation impairments, Dp(16)1Yey mice show hypotonia, as well as coordination and balance deficits, mimicking the motor dysfunction observed in Down Syndrome patients.

C7. PARKINSONISMO APÓS CIRURGIA DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NO GLOBUS PALLIDUS INTERNO NA DISTONIA

Tânia Lampreia¹, Daniel Martins², Leonor Correia Guedes^{3,4,5,6}, Marcelo Mendonça^{2,7}, Miguel Coelho^{3,4,5,6}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Centro Clínico e de Investigação Champalimaud, Fundação Champalimaud, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Lisboa; 4-Instituto de Medicina Molecular; 5-Centro de Estudos Egas Moniz; 6-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 7-NOVA Medical School
tania.lampreia@gmail.com

Introdução: Alguns doentes com distonia desenvolvem parkinsonismo após Cirurgia de estimulação cerebral profunda no globus pallidus interno (GPi-DBS) mas não existem estudos que caracterizem bem este fenómeno.

Avaliar a frequência, características clínicas e fatores preditores do parkinsonismo após GPi-DBS na distonia; analisar as alterações aos parâmetros de estimulação realizadas para sua melhoria.

Métodos: Estudo retrospectivo longitudinal de adultos com distonia submetidos a GPi-DBS bilateral entre 2010 e 2021, com seguimento de 83,6 meses. Avaliámos variáveis clínicas e cirúrgicas, e determinámos a área de volume ativado (VTA).

Resultados: Incluídos 43 doentes, 22 (51,2%) mulheres, idade de início da distonia de 26,22 ($\pm 22,29$) anos e idade à data da DBS de 45,35 ($\pm 16,97$) anos. 28 (68,1%) tinham distonia generalizada, idiopática esporádica em 48,8%. 7 (16,28%) doentes desenvolveram parkinsonismo (PARK) 30,43 ($\pm 28,66$) meses após DBS, sem diferenças clínicas ou na melhoria da distonia em relação aos que não desenvolveram (NoPARK) O *freezing* da marcha foi o sinal mais frequente. No grupo PARK o valor anel à direita e a profundidade do eletrodo à esquerda foram significativamente diferentes do grupo NoPARK (mediana 71,30 vs 77,80, $p=0,03$ e mediana 42 vs 41,5, $p=0,04$, respetivamente). Cada doente foi submetido a 11,43 ($\pm 11,03$) alterações aos parâmetros de estimulação, com melhoria do parkinsonismo em 4, mas agravando a distonia. A configuração bipolar ($n=4$) melhorou o parkinsonismo, enquanto o aumento da largura de pulso ($n=17$) o agravou sempre. A VTA do grupo PARK apresentou deslocação ventral em relação à VTA do grupo NoPARK, no hemisfério esquerdo.

Conclusão: O parkinsonismo após GPi-DBS não foi raro, sendo o *freezing* a manifestação mais comum. Uma trajetória mais anterior e estimulação ventral podem contribuir para este evento. É possível melhorar o parkinsonismo, frequentemente agravando a distonia. Desaconselha-se o aumento da largura de pulso, mesmo que para compensar a baixa da voltagem.

C8. FUNCIONAL NETWORK CORRELATES OF DEEP BRAIN STIMULATION-INDUCED AND IMPROVED FREEZING OF GAIT

Daniel Martins¹, Tânia Lampreia², Ana Raquel Barbosa³, Catarina Rodrigues⁴, Gonçalo Cotovio^{1,5,6}, Francisco Faro-Viana¹, Joaquim

Alves da Silva^{1,6}, Miguel Coelho^{4,7}, Marcelo Mendonça^{1,6,*}, Albino J. Oliveira-Maia^{1,6,*}

1-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; 2-Hospital Beatriz Ângelo, Loures, Portugal; 3-Centre Hospitalier Universitaire Toulouse, Toulouse, France; 4-Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; 5-Hospital de Egas Moniz, Lisbon, Portugal; 6-NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 7-Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal. * co-senior authors
danielmartins00@gmail.com; marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

Introduction: Freezing of gait (FoG) is a major finding across multiple movement disorders and therapeutic options targeting FoG remain limited. The neural dynamics of FoG remain unclear; however, deep brain stimulation (DBS) provides an ideal scenario to study circuit causality. On one side, FoG-like gait symptoms may be induced as adverse effects of pallidal DBS, an effective treatment for dystonia. Simultaneously, subthalamic nucleus (STN)-DBS can reverse FoG in people living with Parkinson's disease (PD).

We intend to identify neural correlates of FoG-induction and improvement across different DBS-related clinical scenarios and compare similarities in the involved networks.

Methods: We collected clinical and neuroimaging data from thirty-two patients with dystonia and twelve patients with PD treated with DBS. We identified patients where FoG could be causally attributed to DBS. Electrodes were virtually reconstructed using each patient's pre- and post-operative images, and volumes of tissue activated (VTAs) were estimated according to stimulation parameters. Through a normative resting-state fMRI connectome, we generated VTA-seeded connectivity maps that were then used for further statistical analyses.

Results: In our dystonia cohort, VTAs related to development of parkinsonism were significantly more connected to cognitive networks and less connected with motor networks. In fact, our DBS-induced FoG map, obtained by comparing the VTA-seeded maps of 6 patients with DBS-induced FoG and 26 without, showed a positive whole-brain spatial correlation with DMN ($r=0.30$) and a negative correlation with motor networks ($r=-0.35$). This map also exhibited high similarity ($r=-0.46$) with a preliminary DBS-improved FoG map obtained from eleven PD patients, 5 with DBS-non-responsive FoG versus 6 with DBS-responsive FoG.

Conclusion: DBS is a powerful tool to causally study symptom pathophysiology. Understanding the circuit mechanisms of FoG can identify new targets for invasive and non-invasive brain stimulation and potentially inform its optimal management across multiple disorders.

C9. A FREQUENCY-BASED METRIC ASSESSED DURING QUIET STANDING IDENTIFIES PATIENTS WITH MOVEMENT DISORDERS ASSOCIATED WITH DOPAMINE DEPLETION IN DAT-SPECT

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: Differential diagnosis remains a major topic in movement disorders. Dopamine depletion, as assessed by a DaT-SPECT, is a powerful tool for differential diagnosis - its' normality excludes a diagnosis of Parkinson's Disease. However, at a system-level framework, it would be of major importance to identify motor features relatively specific of DA depletion.

To quantify oscillations in PD using a high-sensitivity accelerometer metric and evaluate its' association with DA depletion.

Methods: Patients referred to DAT-SPECT for a movement disorder diagnosis were recruited consecutively, and scans classified into positive or negative for DA depletion as clinical standard. Clinical assessment was performed with the MDS-UPDRS. Inertial data was captured while patients performed a standing task. The Welch estimate of the power spectral density of the main inertial axis of movement was computed, and the highest power between 4-6Hz extracted.

Results: Thirty-four positive and 52 negative patients were recruited. No differences were found for age (65.1 ± 10.2 , 65.1 ± 14.9 years, $p=0.99$), sex (61.8%, 60.8% female, $p=1$) and symptom duration (43.3 ± 70.1 , 41.2 ± 51.1 months, $p=0.88$). Patients did not differ in rest tremor (1.1 ± 1.7 , 0.7 ± 1.2 , $p=0.27$) or total tremor (3.2 ± 3.6 , 3.2 ± 4.0 , $p=0.98$). However, oscillations were increased in the positive group (2.4 ± 2.2 , 1.2 ± 1.4 , $p=0.01$), and significantly correlated with rest tremor in both groups ($r=0.67$, $p<0.01$; $r=0.49$, $p<0.01$). A linear regression model showed that oscillations specifically captured rest tremor, but not bradykinesia or rigidity. Importantly, inertial oscillations were associated with caudate binding potential (BP) in patients with evidence of dopamine denervation ($r=0.41$, $p=0.02$), but not with putamen BP ($r=0.22$, $p=0.22$). No associations were found in patients without evidence of dopamine denervation.

Conclusion: These findings suggest that 4-6Hz oscillations in rest are increased in patients with DA depletion, and this is not related to a different severity of clinically assessed tremor. These results may bring additional insights in tremor pathophysiology.

C10. ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM IDADE PEDIÁTRICA

Maria Inês de Sá¹, Joana Freitas¹, Rafael Inácio¹, Begona Cattoni³, Teresa Santana⁴, Tiago Proença², Sofia Reimão^{1,5}

1-Serviço de Imagiologia Neurológica, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada, Portugal; 5-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 cirurgia de estimulação cerebral profunda (DBS) é uma intervenção neurocirúrgica atualmente aprovada para o tratamento de doenças do movimento, epilepsia e perturbação obsessivo-compulsiva. Embora inicialmente utilizada apenas em adultos, a sua segurança e eficácia levaram à extensão progressiva para a população pediátrica.

Os estudos de imagem, ressonância magnética (RM) e/ou tomografia computadorizada (TC), estão indicados no estudo etiológico das lesões, elaboração do mapa anatómico pré-operatório e exclusão de complicações cirúrgicas.

Assim, procuramos analisar a utilização da DBS em idade pediátrica e estudar o papel dos estudos de neuroimagem.

Métodos: Estudo retrospectivo, incluindo doentes em idade pediátrica submetidos a DBS, desde 2012 a 2023, na Unidade Local de Saúde de Santa Maria. Recolha de dados registados

na plataforma de imagem, incluindo idade, sexo, indicação clínica para cirurgia, etiologias associadas e análise dos estudos de imagem realizados.

Resultados: Incluíram-se 11 doentes com as indicações cirúrgicas de distonia ($n=8$), comportamentos auto-lesivos ($n=2$) e parkinsonismo ($n=1$), e etiologias identificadas de prematuridade ($n=2$), asfixia neonatal ($n=2$), *pantothenate kinase-associated neurodegeneration* (PKAN2) ($n=2$), 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 ($n=1$). Todos os doentes realizaram RM-CE pré-operatória com administração endovenosa de gadolínio, utilizando protocolo de neuro-navegação específico e 4 doentes realizaram adicionalmente TC-CE com contraste. Em 3 doentes, identificaram-se lesões parenquimatosas sequelares (nomeadamente naqueles com asfixia neonatal) e no doente com PKAN2 identificou-se aumento de depósitos de ferro no *globus pallidus* e substância nigra.

A análise das TC-CE de controlo pós-cirúrgico não revelou complicações, identificando-se focos de pneumocefalia em 2 doentes, reabsorvidos em exame de controlo.

Conclusão: Os estudos de imagem são fundamentais para o sucesso da DBS em idade pediátrica, não só no período pré-operatório (identificação de lesões subjacentes, localização dos alvos terapêuticos e mapeamento), como também no pós-operatório (exclusão de complicações cirúrgicas).

C11. DESCRIÇÃO DE DUAS SUBPOPULAÇÕES DISTINTAS, PRO-CINÉTICA E ANTI-CINÉTICA, DENTRO DO NÚCLEO SUBTALÂMICO, REVELADAS POR PERFIS DE CONECTIVIDADE DISTINTOS

Manuel J. Ferreira Pinto^{1,2,3,4}, Maria Soledad Esposito^{1,2}, Rita Afonso^{1,2}, Sílvia Arber^{1,2}

1-Biozentrum, Department of Cell Biology, University of Basel, Switzerland; 2-Friedrich Miescher Institute for Biomedical Research, Switzerland; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal; 4-Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal manuejlp@med.up.pt

Introdução: O núcleo subtalâmico (STN) é um alvo comum para estimulação cerebral profunda na doença de Parkinson (DP). No entanto, as alterações da marcha são particularmente refratárias a esta intervenção. O STN pertence ao circuito dos gânglios da base, fornecendo output excitatório para a substância nigra reticulada (SNr), sendo parte da via indireta anti-cinética clássica. No entanto, foram descritas projeções diretas do STN para a região locomotora mesencefálica (MLR), mas sua relevância funcional para o controlo motor é desconhecida.

Investigar a relevância funcional e o padrão de conectividade de duas vias de projecção independentes no STN.

Métodos: Aplicando ferramentas genéticas em ratinho em interseção com vetores víricos injetados estereotaxicamente em alvos profundos específicos, identificámos subpopulações glutamatérgicas distintas no STN, que projetam para a SNr ou o MLR. Caracterizámos sua organização anatómica (localização do corpo celular e sobreposição, conectividade de aferente e eferente) e investigámos o papel funcional destas subpopulações no controlo motor, recorrendo a estimulação optogenética, inibição quimogenética e registos electrofisiológicos de actividade neuronal *in-vivo*.

Resultados: A população que projeta para a SNr ocupa a maior parte do STN e a população que projeta para o MLR está

localizada no STN dorsomedial e no núcleo paraventricular adjacente. A estimulação optogenética da população que projeta para a SNr interrompe o movimento em curso. Por oposição, a ativação dos neurónios que projetam para o MLR inicia ou acelera a locomoção e sua atividade neuronal correlaciona-se com comportamentos exploratórios, incluindo locomoção. Estas populações recebem aferências distintas dentro dos circuitos dos gânglios da base.

Conclusão: Este trabalho descreve uma nova via pró-cinética do STN para o MLR, contradizendo assim a visão clássica de que o STN é uma estrutura anti-cinética. Esta informação é essencial para o desenvolvimento de terapêuticas futuras, dirigidas a sintomas da locomoção na DP.

C12. DIAGNOSTIC PRECISION IN NEURODEGENERATION: THE RT-QUIC REVOLUTION

Tuane Cristine R. G. Vieira
Federal University of Rio de Janeiro
tuane@bioqmed.ufrj.br

Neurodegenerative diseases pose a significant global health challenge, necessitating innovative diagnostic approaches to enhance early detection and intervention. These diseases, characterized by misfolded proteins, present a formidable diagnostic challenge, often requiring invasive procedures or post-mortem analysis. Real-time quaking-induced conversion (RT-QuIC) based on the seeded conversion of normal proteins to their pathogenic conformations, offers a non-invasive and highly sensitive method for early detection. The assay's molecular foundation lies in amplifying misfolded proteins, inducing a characteristic quaking reaction that can be monitored in real-time. Firstly, the assay was developed to diagnose prion diseases and tested in big cohorts around many countries. In Brazil, our group established this technology at the Federal University of Rio de Janeiro and has been testing and assisting many hospitals from various States. RT-QuIC holds promise for broader applications in the neurodegenerative disease spectrum. Its utility extends to other protein misfolding disorders, providing a versatile platform for identifying biomarkers associated with diseases like Alzheimer's and Parkinson's. However, the broader implementation of this technology remains a challenge, emphasizing the need for specialized diagnostic centers. Establishing such centers facilitates accurate and timely diagnoses and fosters a comprehensive understanding of the prevalence and diversity of neurodegenerative diseases in diverse populations. The collaborative efforts of researchers, healthcare professionals, and policymakers are essential to making this vision a reality, ultimately advancing our capabilities in managing neurodegenerative diseases worldwide.

C13. COREIA ADQUIRIDA EM DOENTES HOSPITALIZADOS: REVISÃO DE UM CENTRO HOSPITALAR

André Costa, Mariana Vargas, Rita Raimundo, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal
andre.ja.costa@hotmail.com

Introdução: As causas de coreia adquirida são múltiplas e incluem as metabólicas/endócrinas, autoimunes, vasculares, neoplásicas, iatrogénicas. O tratamento da causa subjacente pode ser suficiente para resolver o distúrbio hiperkinético, sendo o

prognóstico favorável. A abordagem inicial nem sempre é realizada por um neurologista, embora geralmente se exija uma observação neurológica pelo que importa saber reconhecer estes contextos clínicos.

Caracterizar os doentes hospitalizados com o diagnóstico de coreia adquirida

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo que incluiu os doentes hospitalizados com a codificação do diagnóstico "Other Coreia" (código G25.5) à data de alta, de acordo com a versão 10 da Classificação Internacional de Doenças (CID-10), no período compreendido entre 2017 e 2022. Excluíram-se os doentes cujo diagnóstico de coreia representava um antecedente e a coreia induzida por fármacos (G25.4) pela sua especificidade. Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos, registando-se a abordagem diagnóstica e terapêutica realizada.

Resultados: Incluíram-se 19 doentes (53% sexo masculino) com uma média de idades de 75.11±14.81 anos. O local de internamento mais comum foi o serviço de Medicina Interna (n=10), seguido por Neurologia (n=7). Em 53% dos doentes a coreia acometia um hemisfério (hemisfério), sendo generalizada em 42%. As etiologias mais frequentes foram a metabólica (n=6) com 3 casos de hiperglicemia não cetótica (média glicémia = 640 mg/dL), e a vascular (n=5), na sua maioria AVC isquémicos (80%). Cerca de 95% dos doentes (n=18) foram submetidos a exame de imagem, contudo apenas 5 (28%) realizaram RM cerebral. Foi necessário tratamento sintomático em 14 (74%) casos, sendo o haloperidol um fármaco escolhido em todos eles, isoladamente ou em associação.

Conclusão: Apesar das suas limitações os resultados do nosso estudo demonstram a diversidade etiológica da coreia adquirida e enfatizam a importância da abordagem multidisciplinar no diagnóstico e gestão desta condição, reforçando a necessidade de investigações adicionais para aprimorar estratégias terapêuticas.

C14. AS MÚLTIPLAS FACES DA AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA A GELSOLINA

Diana Cruz¹, Anabela Valadas^{1,2}, Isabel Conceição^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 3-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal
dvmc91@gmail.com

Introdução: A amiloidose hereditária associada a gelsolina (amiloidose AGel), é uma doença rara de transmissão autossómica dominante, que se manifesta como uma tríade característica de sinais e sintomas oftalmológicos progressivos (distrofia láctea da córnea), neurológicos (neuropatia craniana) e dermatológicos (*cutis laxa*). Como em todas as doenças raras, e possivelmente subdiagnosticadas, o fenótipo da patologia, incluindo as manifestações neurológicas, poderá não estar ainda completamente esclarecido.

Caso Clínico: Mulher de 56 anos, natural de Angola, com antecedentes familiares de amiloidose AGel, aos 35 anos teve instalação progressiva de biparésia facial, ligeira disfagia, espessamento cutâneo, diminuição da acuidade visual e queratites de repetição. Aos 50 anos notou tremor dos membros superiores, postural assimétrico, irregular e amplo, que remitia com

manobras de distração, tendo sido associado a doença neurológica funcional com quadro ango-depressivo *major*. Cinco anos depois iniciou queixas de espasmos dolorosos, e sensação de pressão extrema constante, nos membros inferiores com interferência na marcha e atividades de vida diária. O exame neurológico revelava tremor de características funcionais, e duvidosa bradicinesia e rigidez do membro superior esquerdo. A avaliação imagiológica com RM cerebral foi normal e o *DaTscan* revelou aspetos compatíveis com degenerescência pré-sináptica dopaminérgica do feixe nigroestriado.

Conclusão: Reportamos este caso clínico de amiloidose AGel e parkinsonismo, destacando a importância da observação crítica dos doentes durante as consultas. Isto não só possibilita a contínua reformulação do diagnóstico, mas também pode revelar sinais e sintomas não descritos na literatura, especialmente em doenças genéticas raras. É crucial salientar que, apenas com base neste caso clínico, seria difícil incluir os sinais extrapiramidais como parte da manifestação neurológica da amiloidose AGel. No entanto, consideramos essencial destacar esta associação pela primeira vez, pois permite alertar outros autores para a possibilidade de parkinsonismo nestes doentes e, no futuro, ampliar os sinais neurológicos da amiloidose AGel.

C15. FATORES INFLUENCIADORES DA RESPOSTA AO TRATAMENTO COM TOXINA BOTULÍNICA NA DISTONIA CERVICAL

Sofia Lopes, Patrícia Lobo, Cristina Costa

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Dr. Nélito Mendonça; 3-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca
sofia.lopes@hb.min-saude.pt

Introdução: A distonia cervical (DC) é a forma mais comum de distonia, encontrando-se bem estabelecida a segurança e eficácia do tratamento com toxina botulínica (BoNT-A). Existe variabilidade na resposta ao tratamento, não se encontrando bem definidos os fatores associados ao sucesso terapêutico.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo onde se incluíram doentes seguidos atualmente (2023) na consulta hospitalar de Neurologia-Toxina botulínica. Foi definido como *outcome* primário: atingir o tratamento mais eficaz, maior pontuação GAS (*Goal Attainment Scaling*), no primeiro ano de tratamento. Análise de dados: SPSS Statistics-V.27.

Resultados: Incluíram-se 29 doentes, 79% do sexo feminino, mediana de idades de 73 anos (AIQ=25), seguimento médio de 5 anos (DP=3,8). Apresentavam distonia focal (n=21), multifocal (n=4), segmentar (n=3) e generalizada (n=1), prevalência de 72% tremor e 69% dor. A toxina utilizada foi a Abo-BoNT-A, exceto em 1 caso (OnaBoNT-A), os tratamentos foram ecoguiados. O grupo que atingiu o *outcome* primário (n=18), apresentava maior proporção de doentes sob clonazepam [OR 2,1 (CI 95%: 0,9 a 4,8) $p=0,048$] e menor proporção de trauma cervical prévio [OR 0,3 (CI 95%: 0,1 a 0,5) $p=0,045$], corrigindo para variáveis de confundimento, o tratamento adjuvante com clonazepam manteve-se independentemente associado (*odds* 2 vezes superiores para atingirem a melhor resposta no primeiro ano). Sem associação com o sexo, idade, tipo de distonia, COL-CAP, dor, tremor, doença psiquiátrica, dose(toxina) ou outras benzodiazepinas. No melhor tratamento, todos obtiveram GAS>50 (expectativas superadas). Os efeitos secundários (17%) mais frequentes foram a disfagia e fraqueza cervical.

Conclusão: Apesar do tamanho amostral não permitir elaborar um modelo estatisticamente robusto para prever a resposta, os resultados sugerem que o tratamento adjuvante com

clonazepam poderá contribuir para uma melhor resposta em menor tempo, são necessários estudos com mais participantes.

C16. DOENÇAS DO MOVIMENTO ASSOCIADAS A ANTICORPOS ANTI-NEURONAIIS: ESTUDO RETROSPECTIVO UNICÊNTRICO

João Moura¹, Sara Costa¹, Inês Carrilho², Sónia Figueiroa², Paula Carneiro³, Esmeralda Neves³, Joana Damásio¹, Ernestina Santos¹, Raquel Samões¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Unidade Local de Saúde Santo António; 2-Serviço de Neuropediatria, Departamento da Infância e Adolescência, Unidade Local de Saúde Santo António; 3-Serviço de Imunologia, Departamento de Patologia, Unidade Local de Saúde Santo António
moura.neuro@chporto.min-saude.pt

Introdução: Existe um crescente número de descrições de doenças do movimento (DM) associadas a anticorpos anti-neuronais. O seu reconhecimento como manifestações de doenças imunomediadas é relevante por serem potencialmente tratáveis.

Avaliar o espectro clínico das DM associadas a anticorpos anti-neuronais.

Metodologia: Revisão dos processos eletrónicos de doentes com encefalite autoimune (EAI) ou positividade para anticorpos anti-neuronais intracelulares ou de superfície, entre 2007-2023.

Resultados: Vinte-quatro doentes apresentaram DM, 14 (58,3%) do sexo masculino, mediana de apresentação 47,0 (11,3-60,0) anos. Em 8 (33,3%) a DM foi o sintoma inaugural e em 7 (29,2%) ocorreu como manifestação isolada. Dezasseis (66,7%) doentes tinham EAI. Dezasseis (66,7%) apresentaram uma doença hipercinética, 3 (12,5%) hipocinética, 4 (16,7%) espectro Stiff-Person, um (4,6%) ataxia isolada. A instalação da DM foi aguda em 4 (16,7%), subaguda em 14 (58,3%) e crónica em 6 (25,0%). O tempo até ao diagnóstico foi de 26,5 (6,3-90,0) dias. Os doentes pediátricos (n=9) apresentaram: distonia (2; 22,2%), coreodistonia (1; 11,1%), distonia combinada com catatonía ou mioclonias (1; 11,1% cada), acatisia, tiques, estereotípias e PERM (1; 11,1% cada). Nos doentes adultos (n=15), 3 (20,0%) apresentaram Stiff-Person syndrome (SPS), 3 parkinsonismo (20,0%), 2 distonia (13,3%), 2 tremor postural (13,3%), 2 ataxia e mioclonias (13,3%), 1 ataxia (6,7%), 1 distonia e ataxia (6,7%), e 1 mioclonias (6,7%). A distonia associou-se a anticorpos anti-NMDAr e anti-GAD65; ataxia a anticorpos anti-GAD65, anti-Ri, anti-Ma2 e anti-CV; mioclonias a anticorpos anti-NMDAr, anti-Ri, anti-glicina e anti-Ma2; SPS a anticorpos anti-GAD65; PERM a anticorpos anti-glicina. Dezoito (75,0%) doentes apresentaram melhoria/ resolução DM após introdução de terapêutica imunossupressora. Em 4 (16,7%) a DM não desapareceu e 2 (8,3%) faleceram mesmo após o tratamento.

Conclusão: Os anticorpos anti-neuronais podem associar-se a qualquer fenomenologia de doenças do movimento, salientando-se a associação a doenças hipercinéticas na idade pediátrica. Na maioria dos casos a resposta ao tratamento foi satisfatória.

C17. PROGRAMAÇÃO GUIADA POR IMAGEM VERSUS PROGRAMAÇÃO CONVENCIONAL NA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: ESTUDO COMPARATIVO DE UMA COORTE DE DOENÇA DE PARKINSON E NEUROESTIMULAÇÃO SUBTALÂMICA

Ana Lúcia Neves^{1,2}, Leonor Sousa³, Manuel Rito^{2,4}, Clara Chamadoira^{2,4}, João Massano^{1,2}, Maria José Rosas¹, Carolina Soares^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga E.P.E., Santa Maria da Feira, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal
ana.lidia.neves@ulssjoao.min-saude.pt

Introdução: Os avanços tecnológicos na estimulação cerebral profunda subtalâmica (ECP-NST) na doença de Parkinson (DP) conduziram a sessões de programação cada vez mais complexas, verificando-se em alguns casos benefício sub-ótimo após vários ajustes. Neste contexto, a programação guiada por imagem (PGI) poderá ser uma ferramenta de grande utilidade na prática clínica.

Comparar os resultados de uma coorte de DP com PGI com uma coorte de doentes submetidos à programação convencional (PC).

Metodologia: Estudo retrospectivo, comparativo, de uma coorte de doentes com DP e ECP-NST, programados de acordo com a reconstrução volumétrica do campo de estimulação (software BrainLab), com uma coorte de doentes com DP e ECP-NST submetidos à programação convencional (revisão monopolar). Foram comparados dados clínicos pré e pós-operatórios, pontuações das escalas motoras (MDS-UPDRS partes III e IV), parâmetros de neuroestimulação, número de visitas, ajustes da programação, dose diária de equivalentes levodopa e efeitos adversos.

Resultados: Foram incluídos 45 doentes: 17 com PGI e 28 com PC. Não houve diferenças significativas em ambos os grupos na pontuação MDS-UPDRS parte III em *med-off/stim-off* (54 IC95% [48-60] vs 52 IC95% [49-56], $p=0,75$) e dose diária de equivalentes levodopa (900 ± 548 vs 1024 ± 893 , $p=0,505$) pré-operatórias. Um ano após cirurgia, também não houve diferenças na melhoria percentual motora em *med-on/stim-on* (71,4% IC95% [66-77] vs 69% IC95% [65-73], $p=0,498$) e na redução da medicação (71,5% IC95% [62-81] vs 62,5% IC95% [57-68], $p=0,075$). No entanto, no grupo com PGI foram realizadas mais programações avançadas na primeira sessão de neuroestimulação (70,6% vs 50%, $p=0,222$), com impacto significativo no número de visitas subsequentes até alcançar o benefício motor expectável ($p<0,001$), assim como no número de ajustes *minor* ($p=0,015$) e *major* ($p=0,002$) dos parâmetros de estimulação.

Conclusão: Este estudo realça a potencialidade da aplicação da programação guiada por imagem na prática clínica, nomeadamente na redução do número de visitas e do tempo de titulação da estimulação.

C18. DBSCOPE: A VERSATILE COMPUTATIONAL TOOLBOX FOR THE VISUALIZATION AND ANALYSIS OF SENSING DATA FROM DEEP BRAIN STIMULATION

Andreia M. Oliveira^{1,2,*}, Eduardo Carvalho^{1,3}, Beatriz Barros^{1,2}, Carolina Soares^{4,5}, Manuel Ferreira-Pinto^{4,5}, Rui Vaz^{4,5}, Paulo Aguiar^{1,3,4}

1-Neuroengineering and Computational Neuroscience Lab, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S) – University of Porto, Portugal; 2-Faculty of Engineering of University of Porto (FEUP), Portugal; 3-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences of University of Porto (ICBAS), Portugal; 4-Faculty of Medicine of University of Porto (FMUP), Portugal; 5-Centro Hospitalar Universitário de São João (CHUSJ), Portugal. + Equal contribution pauloaguiar@i3s.up.pt

Introduction: The present generation of implantable devices for deep brain stimulation (DBS) not only delivers therapeutic stimulation but also has the capability to record brain activity, specifically local field potentials. This unique feature presents an opportunity to gain insights into neuropathological processes and holds potential for enhancing clinical care. However, the full potential of these sensing capabilities remains untapped, as existing tools in DBS lack comprehensive utilization.

The primary aim of this study was to develop an open-source toolbox, named DBScope, designed to visualize and analyze sensing data obtained from DBS devices. Our focus was on creating a user-friendly platform with features tailored for both clinical and research environments. The objective was to bridge the gap between data collection and meaningful interpretation, empowering clinicians and researchers to harness the full potential of DBS sensing data.

Methods: We developed DBScope as a standalone MATLAB-based toolbox capable of parsing data generated by contemporary sensing devices. The toolbox provides a user-friendly graphical interface to accommodate users without programming experience while also serving as a library of functions for advanced users. Special attention was given to creating rich visualizations with clinical and research relevance.

Results: DBScope successfully translates raw sensing data into insightful visualizations and is packed with useful analytical tools, from artifact removal operators to signal filtering. Two case studies are presented to showcase the potential of DBScope. The interaction with the toolbox is versatile, allowing users to work either through the graphical user interface or to programmatically write scripts to address specific needs.

Conclusion: DBScope represents a significant contribution as an open-source toolbox for DBS sensing data visualization and analysis. By facilitating user-friendly interactions and offering programmable functionalities, DBScope aims to empower clinicians and researchers, fostering advancements in data-driven DBS therapies. Future updates are anticipated to introduce additional functionalities, further solidifying DBScope's role in improving the understanding and application of DBS sensing data.

C19. LEVODOPA-CARBIDOPA GEL INTESTINAL NO TRATAMENTO DE DOENTES COM ATROFIA MULTISSISTÉMICA: EXPERIÊNCIA DE DOIS CENTROS

Sofia Lopes¹, Vasco Fonseca², Rita Simões², Sara Varanda¹, Gisela Carneiro¹, Margarida Rodrigues¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo
sofia.costa.lopes@hb.min-saude.pt

Introdução: O gel intestinal de levodopa-carbidopa (LCIG) tem-se mostrado promissor no tratamento da atrofia multissistémica (MSA), particularmente na variante parkinsoniana (MSA-P). Apesar dos potenciais benefícios, a sua utilização ainda é relativamente recente e são necessários dados de vida real so-

bre o perfil de segurança e eficácia.

Métodos: Estudo observacional caso-controlo que incluiu doentes seguidos em dois centros, entre março 2022 e janeiro 2024, com o diagnóstico de MSA-P, tratados com LCIG. Selecionaram-se doentes com Doença de Parkinson (DP) tratados com LCIG para grupo controlo.

Resultados: Incluíram-se quatro doentes com MSA-P e dez com DP, sendo o primeiro grupo significativamente mais jovem [mediana(IQR) de idade 59 (18) vs 77 (9) anos (p -valor= 0,034)] e com menos anos de doença [8(8) vs 18(9) anos (p -valor= 0,019)]. Não houve diferenças estatisticamente significativas na duração do tratamento [8 (19) vs 9 (10) meses]. Todos os doentes no grupo MSA-P e 70% do grupo DP tiveram uma classificação de 4 ou 5 na *Global Disability Scale* (GDS): muito ou totalmente dependentes. Tendo-se verificado resposta positiva à levodopa,

os doentes iniciaram tratamento com LCIG, com melhoria dos sintomas motores e não motores, resultando numa diminuição de pelo menos um ponto na escala GDS em 75% dos doentes com MSA-P e 60% dos com DP. Na escala de impressão clínica global, todos os doentes referiram melhoria subjetiva. Não houve diferenças entre grupos na dose de LCIG e na proporção de eventos adversos (EA), mais frequentemente relacionados com a PEG-J (granuloma, dermatite estomal e remoção acidental do dispositivo). Verificou-se um óbito no grupo DP, não relacionado com EA atribuível ao tratamento com LCIG.

Conclusão: A LCIG representa um tratamento promissor para os doentes com MSA-P. O perfil de segurança e o efeito benéfico parecem ser semelhantes aos observados na DP, corroborando os resultados de estudos prévios.

GÂNGLIOS DA BASE

GB1. UM FENÓTIPO CURIOSO E UM GENÓTIPO MENOS COMUM DE UMA DOENÇA DE PARKINSON DE INÍCIO PRECOCE

Cátia Oliveira, Bárbara Teixeira, Rita Rodrigues

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga
catia.oliveira9895@gmail.com

Homem de 58 anos, enviado à consulta de doenças do movimento por tremor de repouso do membro inferior direito (MID) com 7 anos de evolução e agravamento progressivo, associado a dificuldade na marcha, e posterior envolvimento do membro superior esquerdo (MSE). De antecedentes familiares: um irmão tem sintomas semelhantes, com início também pelos 50 anos, e o pai tinha um diagnóstico de doença de Parkinson (idade de início desconhecida). Ao exame, apresentava uma síndrome parkinsoniana de predomínio tremórico, com tremor de repouso mais evidente no MID e bradicinesia e rigidez predominantes no MSE (membro contralateral). Sem alterações cognitivas nem sinais piramidais, cerebelosos ou disautonómicos. Os sintomas responderam bem à levodopa. Realizou RM-CE e estudo analítico com doseamento de cobre, normais. Foi colocada a hipótese de parkinsonismo genético, com padrão de transmissão aparentemente autossómico dominante, pelo que foi pedido inicialmente o teste do gene *LRRK2* e depois um painel NGS.

GB2. UMA CAUSA COMUM PARA UM PARKINSONISMO ATÍPICO ATÍPICO

João Duarte, Patrícia Faustino, João Lourenço

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal
joaocarlospcduarte98@gmail.com

Mulher, 77 anos, com antecedentes relevantes de adenocarcinoma da mama esquerda tratado sob letrozol; doença cerebrovascular com episódios de AVC prévios e estenose carotídea bilateral, tratada farmacologicamente; diabetes mellitus e hipertensão arterial controladas; e gastrite crónica, medica-

da com pantoprazol e metoclopramida em SOS. Sem história de exposição a tóxicos. Apresenta-se com quadro com 1 mês de evolução de apatia, com agravamento progressivo. À observação inicial, apresentava-se com síndrome parkinsoniana acinético-rígido simétrico, com bradicinesia e rigidez marcada a nível axial e dos quatro membros, associando-se limitação do movimento conjugado do olhar no plano vertical, predominantemente na infraversão, e instabilidade postural. Realizou-se estudo etiológico, nomeadamente punção lombar, RM cerebral, DATScan, e ecografia e RM mamária. Admitiu-se quadro de parkinsonismo subagudo com fenótipo de paralisia supranuclear progressiva-like, sendo colocadas como hipótese diagnóstica várias etiologias, nomeadamente neoplásica, paraneoplásica, autoimune ou iatrogénica. Após identificação da etiologia, assistiu-se a uma reversão do quadro com melhoria sintomática.

GB3 DOENÇA DE PARKINSON COM ANTEROCOLLIS DE NOVO RESPONSIVO À LEVODOPA. UMA FALSA SEGURANÇA?

Mariana Vargas¹, André Costa¹, Mafalda Perdicoulis¹, Luís Rocha^{2,3}, Ana Graça Velon¹, Rita Raimundo¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Vila Real, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3-Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António
mariana.a.vargas@gmail.com

Neste caso clínico enfatizamos a existência de múltiplas patologias que podem mimetizar distonia e a importância de excluir causas secundárias. Senhora de 77 anos com doença de Parkinson idiopática avançada. Dos antecedentes pessoais destacasse polimialgia reumática. Recorreu ao serviço de urgência por quadro com uma semana de evolução de dor cervical sem traumatismo e flexão cervical, de predomínio vespertino. No exame neurológico: *Laterocollis* direito e *anterocollis*. Hipomímia grau 2, bradicinesia global grau 2, rigidez grau 2 nos 4 membros. Força muscular grau 5 em todos os segmentos testados (incluindo flexão cervical, extensão cervical e rotação cervical). ROTs

+++/. RCP em flexão bilateralmente. A investigação realizada incluiu, TC-CE, TC da coluna cervical, estudo analítico com auto-imunidade, EMG e RM-cervical, que permitiu o diagnóstico. Foi efetuado ajuste terapêutico com início de opicapona e aumentada a dose de corticoterapia, com melhoria, apresentando a doente flutuação da flexão cervical com as tomas de levodopa.

GB4. O TREMOR DO REGRESSO AO TRABALHO

Mariana Seco, Paula Salgado

Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
mariana.isabel.seco@gmail.com

Homem de 55 anos, empregado de mesa, levado à urgência por tremor que o impedia de servir os clientes, de instalação no primeiro dia de trabalho após duas semanas de férias. Inicialmente apresentava agitação marcada que motivou perfusão de benzodiazepina. Posteriormente documentada síndrome tremórica exuberante: tremor da voz, tremor de repouso dos membros direitos, tremor postural e de intenção dos quatro membros, mais evidente à esquerda e nos membros inferiores. Apresentava ainda nistagmo inesgotável nos extremos do olhar lateral, de fase rápida na direção do olhar, dismetria na prova calcanhar-jelho bilateralmente, e raras mioclonias dos membros, bilaterais e síncronas. A marcha era atáxica, com interferência do tremor. A RM-CE não tinha alterações. Apresentou melhoria marcada com clonazepam. Um ano após, sem medicação, mantém apenas tremor postural do membro inferior direito, com interferência ocasional na marcha, e tremor de intenção mínimo dos membros superiores. Discutimos a etiologia do quadro.

GB5. ATAXIA CEREBELOSA, INÍCIO NA IDADE ADULTA?

Lénia Silva¹, Arlindo Guimarães^{2,3}, Sara Morais⁴, Sara Cavaco⁵, Ernestina Santos^{1,6}, Jorge Oliveira^{4,6}, Joana Damásio^{1,6}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 3-Centro de Referência das Doenças do Metabolismo, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4-CGPP-IBMC, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 5-Unidade de Neuropsicologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 6-Instituto de Biologia Molecular e Celular, Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto. Porto, Portugal
leniasilva2@gmail.com

Mulher de 53 anos, sem consanguinidade familiar conhecida, com desenvolvimento psicomotor normal, embora considerada uma criança pouco ágil. Pelos 22 anos começou a apresentar uma alteração do discurso, e posteriormente descoordenação das mãos e desequilíbrio na marcha. Terminou a licenciatura aos 31 anos, após reprovações, sendo professora do ensino secundário. O quadro foi muito lentamente progressivo, observada apenas aos 49 anos. O exame neurológico revelou disartria escândida e limitação dos movimentos verticais, em particular sacádicos, revertidos com manobra oculocefálica. Os reflexos osteotendinosos eram vivos e bruscos, apresentava posturas distónicas das mãos e dismetria apendicular dos membros superiores/ inferiores. A marcha tinha base alargada, com dificuldade no funâmbulo. A RM neuroeixo revelou pequenas lesões da SB cerebral; estudo analítico sérico e LCR sem alterações. A avaliação neuropsicológica evidenciou disfunção executiva e atencional. Atendendo a que a síndrome cerebelosa predominava no fenótipo, solicitou-se estudo NGS de ataxias.

GB6. VIA VERDE ATAXIA

Sofia Lopes, Stefanie Moreira, Sara Varanda, José Manuel Araújo
Serviço de Neurologia do Hospital de Braga
anasofiacg@gmail.com

Homem, 70 anos, com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2, hipertensão, hipoacusia e azoospermia é admitido como Via Verde AVC no serviço de urgência com queixas de fala arrastada e desequilíbrio. Ao exame apresentava disartria, hiperreflexia, prova dedo-nariz e calcanhar-jelho com dismetria bilateralmente, marcha de base alargada, não conseguindo marcha pé-ante-pé e tremor de intenção bilateral. Sem outros défices. Recuperou totalmente 14 horas depois. Nos quatro meses seguintes apresentou 3 episódios semelhantes, tendo sido sempre admitido como Via Verde AVC. Um dos episódios ocorreu depois de presenciar um acidente da esposa, outro durante a preparação para uma endoscopia digestiva e outro após a vacinação contra SARS-CoV-2. Acabou por recorrer novamente ao serviço de urgência neste último episódio por persistência dos sintomas e foi internado para estudo, tendo realizado estudo analítico alargado, colheita de líquido, RM-CE. Colocaram-se como hipóteses diagnósticas: AITs vertebro-basílares, ataxia episódica genética e doença neurológica autoimune.

GB7. DISCINÉSIAS PAROXÍSTICAS CINESIOGÉNICAS DE INÍCIO NO ADULTO

Elaine Aires^{1,*}, Joana Lopes¹, Liliana Igreja², Denis Gabriel¹, Diogo Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António
elaineaires.neurologia@chporto.min-saude.pt

Homem de 29 anos, fumador e obeso, recorre ao SU por movimentos involuntários do hemicorpo direito com 4 dias de evolução. Caracterizam-se por flexão/extensão dos dedos, extensão do punho e membro inferior e contração da hemiface. Os episódios eram de curta duração (poucos segundos) e elevada frequência (até 8 por hora). Eram despoletados por movimentos abruptos e precedidos de aura premonitória. Sem história familiar de relevo. TC cerebral com hipodensidade subcortical frontal direita, inespecífica, e estudo analítico normal. Quadro interpretado como doença neurológica funcional, teve alta. Resolução espontânea passado 1 mês. Um ano depois, regressa ao SU por recorrência dos movimentos. Desta vez associa-se instalação subaguda de desequilíbrio, vertigem, diplopia, disartria e hipostesia da hemiface direita. Foram consideradas como hipóteses etiológicas: doença do movimento funcional, epilepsia focal, doença imune-mediada do SNC e discinésia paroxística cinesiogénica primária. A RM cerebral veio dar a informação mais importante para o diagnóstico definitivo.

GB8. À PROCURA DA PISTA CERTA NUM CASO INCOMUM DE MIOCLÓNUS SEGMENTAR

Augusto Rachão¹, Pedro Pereira¹, Miguel Grunho^{1,2}

1 Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 2 Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiiEM); Egas Moniz School of Health & Science, Caparica, Almada, Portugal
augusto-rachao_3@hotmail.com

Uma doente de 77 anos foi observada no Serviço de Urgên-

cia por um quadro súbito, com três horas de evolução, de alteração da articulação verbal e movimentos involuntários bruscos (*jerk-like*), breves, repetidos e irregulares da face e região cervical, envolvendo sobretudo os músculos *orbicularis oris* e platísmo, predominantemente à direita. Fenomenologicamente, estes movimentos eram sugestivos de mioclônus, com distribuição segmentar, colocando-se em contexto de urgência o diagnóstico diferencial entre etiologia epilética e não-epilética. Não se verificou alteração do estado de consciência, incontinência de esfíncteres e não havia história prévia de epilepsia. Pela persistência dos sintomas foi realizada terapêutica com benzodiazepina levando a melhoria significativa dos movimentos involuntários. Os exames complementares realizados, na urgência e depois em internamento, não revelaram alterações patológicas relevantes. No final, uma história clínica detetivesca permitiu identificar a pista-chave em falta para esclarecimento do diagnóstico etiológico e resolução completa deste caso incomum, tratável/reversível, de mioclônus segmentar.

GB9. DISTONIA DURANTE O TRATAMENTO DE UMA DOENÇA DE TIQUES

Marcelo D. Mendonça^{1,2}, J. Bernardo Barahona-Corrêa^{1,2}

1-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Centre for the Unknown, Lisbon 1400-038, Portugal; 2-NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, 1169-056, Portugal
marcelo.mendonca@neuro.fchampalimaud.org

Uma jovem de 18 anos, com o diagnóstico de perturbação de espectro do autismo, encontrava-se sob tratamento farmacológico para uma doença de tiques com início 4 anos antes. Por iniciativa própria suspendeu o tratamento farmacológico porque o relacionava com o desenvolvimento de um desconforto ocular. A suspensão causou um agravamento da doença de tiques. Com a reintrodução do tratamento, assistiu-se a uma redução da severidade e frequência dos tiques, e começou a apresentar episódios de movimentos involuntários de supressão ocular conjugada, com duração de minutos a horas, por vezes com desvio da mandíbula, sem perturbação da consciência. Os pais registaram em vídeo dezenas destes episódios que surgiam aproximadamente à mesma hora no final do dia. A alteração do regime terapêutico levou ao seu desaparecimento. Este caso ilustra um efeito secundário dose-dependente, e raramente descrito, de um fármaco frequentemente usado no tratamento de hipercinésias.

GB10. ATAXIA CEREBELOSA, TETRAPARESIA ESPÁSTICA E COREIA DE INÍCIO TARDIO

Mariana Vargas, André Costa, Rita Raimundo, Ana Graça Velon
Serviço de Neurologia, Hospital de Vila Real, Serviço de

Neurologia, Hospital de Vila Real, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro
mariana.a.vargas@gmail.com

O diagnóstico diferencial das ataxias é extenso. Na investigação é importante identificar causas tratáveis.

Mulher, 67 anos, observada por quadro de início aos 58 anos de diminuição da força no membro superior direito, disartria, disfagia para líquidos e desequilíbrio na marcha. Progrediu para diminuição da força muscular nos quatro membros, marcha com necessidade de andador e incontinência urinária de esforço. No exame neurológico salienta-se: Movimentos sacádicos hipométricos. Disartria escandida moderada. Protusão da língua na linha média com impersistência motora. Tetraparésia de predomínio distal. Atrofia bilateral dos primeiros interósteos. Espasticidade ligeira dos membros inferiores. ROTs mantidos e simétricos. Coreia peribucal ligeira e dos membros superiores. Ataxia apendicular bilateral moderada e axial com compromisso da marcha. Colocou-se como diagnóstico diferencial etiologia genética, auto-imune/inflamatória e metabólica. A investigação realizada, que incluiu imagem por RM, EMG, estudo imunológico, metabólico e anticorpos anti-neuronais e teste genético, permitiu o diagnóstico e estratégia terapêutica.

GB11. PARAPARÉSIA ESPÁSTICA DE INÍCIO NA INFÂNCIA

Sara Costa¹, Rosário Rodrigues^{2,3}, Elaine Aires¹, Sara Morais⁴, Jorge Oliveira⁴, Joana Damásio^{1,4,5}

1-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2-Patologia Clínica – Laboratório de Bioquímica Genética/Endocrinologia Especial, Hospital D. Estefânia, CHULC, Lisboa, Portugal; 3-Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal; 4-CGPP-IBMC, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 5-ICBAS, Instituto de Ciências Abel Salazar, Biomédicas Universidade do Porto, Portugal
sara.rebelo.costa@chporto.min-saude.pt

Mulher de 49 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com desenvolvimento psicomotor normal. Aos 6 anos, iniciou dificuldades na marcha, não conseguindo correr/saltar como as outras crianças. Apresentou uma lenta progressão, sendo observada aos 20 anos, com diagnóstico de síndrome Strumpell-Lorraine. Reobservada aos 49 anos por agravamento, objetivou-se uma postura distónica dos hálucos, pés *cavus*, paraparesia espástica, hiperreflexia osteotendinosa, sinais de Tromner-Hoffman e Babinski bilateralmente. A marcha era lenta, com um padrão de tesoura e apoio intermitente. A RM-CE e cervical excluíram alterações de relevo. O painel multigene de paraparesias espásticas permitiu alcançar o diagnóstico.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO CONGRESSO DA SPDMMov 2024

Adrian Newman-Tancredi	P8	Fernanda Proença	C4
Albino J. Oliveira-Maia	C8, C9	Fernando Matias	P1
Alessandro Sacchini	P19	Filipa Dourado Sotero	P12
Ana Arraiolos	P15	Filipe Palavra	P21
Ana Castro Caldas	P18	Fradique Moreira	P21
Ana Costa	P24	Francisco Faro-Viana	C8
Ana Filipa Brandão	P6	Francisco Oliveira	C9
Ana Graça Velon	P16, P23, C13, GB3, GB10	Gilberto Pereira	P3
Ana Lúcia Neves	P3, C17	Gisela Carneiro	C19
Ana Paula Sheikh Abdala	P8	Gonçalo Cotovio	C8
Ana Raquel Barbosa	C8	Gonçalo V. Bonifácio	P9
Anabela Valadas	C1, C2, C14	Guillermo Castilla-Fernández	P25
André Aires Fernandes	P6	Ian Charles	P8
André Caetano	P14	Inês Carrilho	C16
André Costa	P16, C13, GB3, GB10	Inês Carvalho	P21
Andreia M. Oliveira	C18	Inês Cunha	P21
Andreia Matas	P23	Inês Rego	P16
Andreia Teixeira-Castro	P4, C3, C4	Isabel Alonso	P21
Ângelo Fonseca	P17	Isabel Conceição	C14
Arlindo Guimas	GB5	J. Bernardo Barahona-Corrêa	GB9
Augusto Rachão	P11, GB8	Joana Afonso Ribeiro	P21
Bárbara Alves Rodrigues	P14	Joana Barbosa	P9
Bárbara Teixeira	GB1	Joana Correia	P15
Beatriz Barros	C18	Joana Damásio	C16, GB5, GB11
Beatriz Mano	C1	Joana Freitas	P18, C10
Begona Cattoni	C10	Joana Lopes	C4, GB7
Brigite Ferreira	P1	Joana Marques	P10
Bruna Ferreira-Lomba	C3, C4	Joana Pereira-Sousa	C4
Bruna Moura	P2	Joana Sofia Correia	C3
Carmen Denecke Muhr	P25	João Duarte	GB2
Carmén Vieira	P4	João Lourenço	P13, P22, GB2
Carolina Silva	C5	João Massano	C5, C17
Carolina Soares	C5, C17, C18	João Moura	C16
Catarina Borges da Silva	P23	João Parente Freixo	P6
Catarina Correia Rodrigues	P12	Joaquim A. da Silva	C9
Catarina Rodrigues	C1, C8	Joaquim Alves da Silva	P19, C8
Cátia Oliveira	GB1	Joaquim Ferreira	P18
Clara Chamadoira	C5, C17	Jorge Diogo Da Silva	C4
Cristina Costa	C15	Jorge Ferreira	P13
Cristina Duque	P17	Jorge H. Fernandes	P4
Cristina Ionel	P11	Jorge Humberto-Fernandes	C4
Daniel Dias	P5	Jorge Oliveira	P6, GB5, GB11
Daniel Martins	C1, C7, C8	José Manuel Araújo	GB6
Daniela Cunha-Garcia	P8, C3	José Maria Bandeira Costa	P10
Daniela Monteiro Fernandes	P8, C3, C6	José Vale	P15
Daniela Vilasboas-Campos	P4, C4	Lénia Silva	GB5
Denis Gabriel	GB7	Leonor Correia Guedes	P12, C1, C2, C7
Diana Cruz	C14	Leonor Sousa	C17
Diogo Antão	P10	Lídia Nunes	P4
Diogo Costa	GB7	Liliana Costa-Meireles	C4
Diogo Damas	P21	Liliana Igreja	GB7
Diogo Fitas	P24	Luís Castelhana	P14
Diogo Magalhães	P25	Luís Rocha	GB3
Durval Costa	C9	Luís Biscoito	P18
Eduardo Carvalho	C18	Mafalda Perdicoulis	GB3
Elaine Aires	GB7, GB11	Manuel Ferreira-Pinto	C5, C18
Ernestina Santos	C16, GB5	Manuel J. Ferreira Pinto	C11
Esmeralda Neves	C16	Manuel Rito	C5, C17
Fábio Conceição	C4	Marcelo D. Mendonça	GB9

Marcelo Mendonça	C1, C2, C7, C8, C9	Rafael Inácio	C10
Marco Almeida	P1	Raphael Rodriguez	P19
Margarida Calejo	P24	Raquel Barbosa	P20, C1, C2
Margarida Capitão	P1	Raquel Samões	C16
Margarida Rodrigues	C19	Ricardo Matias	C1, C2
Maria Carlos Pereira	P5	Ricardo Pereira	P21
Maria Inês de Sá	P18, C10	Rita Afonso	C11
Maria João Lima	P24	Rita Raimundo	P23, C13, GB3, GB10
Maria João Malaquias	P7	Rita Rodrigues	GB1
Maria José Rosas	P3, C5, C17	Rita Simões	C19
Maria Soledad Esposito	C11	Rosário Rodrigues	GB11
Mariana Seco	P24, GB4	Rui Araújo	P6
Mariana Vargas	P16, P23, C13, GB3, GB10	Rui Felgueiras	P5
Mário Miguel Rosa	P20, C1, C2	Rui Vaz	C18
Mark A. Varney	P8	Sara Alberto	C1
Mark S. Kleven	P8	Sara Cavaco	GB5
Marta Costa	C4	Sara Costa	C16, GB11
Marta Daniela Costa	P4, C4	Sara Duarte-Silva	P8, C3, C6
Marta Magriço	P14	Sara Guerreiro	P8, C3, C6
Miguel Coelho	P20, P25, C1, C2, C7, C8	Sara Lima	P23
Miguel de Oliveira Carvalho	P20	Sara Morais	GB5, GB11
Miguel Fonseca	P25	Sara Varanda	C19, GB6
Miguel Gago	P2	Silvia Arber	C11
Miguel Grunho	GB8	Sofia Casanova	P7
Miguel Saianda Duarte	P15	Sofia Lopes	C15, C19, GB6
Miriam Abdulrehman	P10	Sofia Marinho Pinto	P9
Nuno Pangaio	P5	Sofia Reimão	P18, C10
Patrícia Faustino	P13, P22, GB2	Sónia Figueiroa	C16
Patrícia Gomes	C3	Stefanie Moreira	GB6
Patrícia Lobo	C15	Tânia Lampreia	P15, C7, C8
Patrícia Maciel	P4, P8, C3, C4, C6	Teresa Santana	C10
Patrícia Pita Lobo	P20, C1, C2	Tiago Oliveira	P22
Paula Carneiro	C16	Tiago Proença	C10
Paula Salgado	P24, GB4	Tiago Sampaio Vieira	P2
Paulo Aguiar	C18	Tuane Cristine R. G. Vieira	C12
Paulo Bastos	C1, C2	Vanessa Carvalho	P12
Paulo Ferreira	P24	Vasco Fonseca	P15, C19
Paulo Mota	P10	Viktoriya Shkatova	P1
Pedro C. Ferreira	C9	Vitor Mendes Ferreira	P14
Pedro Daniel Coelho	P19	Wolfgang Jost	P25
Pedro Monteiro	P21		
Pedro Pereira	GB8		

REUNIÃO DA PRIMAVERA DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2024

Porto | 12 e 13 abril 2024

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - SOCIAL MEMORY AND ITS NEURAL CORRELATES IN MULTIPLE SCLEROSIS

André Magalhães¹; Ana Coelho¹; João Cerqueira⁴; Matthew Schafer²; Torcato Meira³

1-School of Medicine of University of Minho, 4710-057, Portugal; 2-Icahn School of Medicine at Mount Sinai, 10029, United States of America; 3-Neuroradiology Department of Hospital de Braga, 4710-243, Portugal; 4-Neurology Department of Hospital de Braga, 4710-243, Portugal

Introduction: Besides sensory and motor deficits, cognitive impairment is also now recognized as highly impactful in multiple sclerosis (MS). However, among other cognitive processes, social memory was never assessed.

We aim to assess if MS patients display social memory deficits and its neural correlates.

Methods: MS patients (22) and "healthy" controls (15) were tested in an innovative task designed to assess social memory, where they are the main characters in a role-playing game. While playing, brain activity is monitored by functional MRI. During the task, participants can interact with various virtual characters multiple times, enabling the construction of a social "map" defined by the "coordinates" of power and affiliation. The position of a character can be defined by a vector, whose length and angle cosine are used as predictors of brain activity. Structural images were also acquired and participants were asked to respond to questionnaires, including about social events of the task and the Montreal Cognitive Assessment.

Results: MS patients had worse performance in the questionnaire about social events of the task compared to controls, despite having similar performance in global cognition. The predictors of brain activity correlated with increased activity in the control group in areas such as the precuneus, posterior cingulate cortex, and fusiform gyrus. On the other hand, there was not any area more actively recruited in MS. A correlation between the performance in the questionnaire about social events of the task and the volume of the complex precuneus/posterior cingulate cortex was found in MS, with decreased volume associated with worse performance. The MS group also had a higher load of focal lesions, whose volume correlated with worse performance in the same assessment.

Conclusion: Altogether, this work demonstrates a cognitive deficit that was not known in MS. Furthermore, we uncover functional and structural correlates of that impairment.

CO-02 - A ATUALIDADE DE UMA CONSULTA DE ESCLEROSE DE MÚLTIPLA DE UM HOSPITAL DO INTERIOR NORTE DE PORTUGAL

Ana João Marques¹; Sara Lima¹; Andreia Matas¹; Maria Do Céu Branco¹; João Paulo Gabriel¹; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A esclerose múltipla (EM), sendo a mais representativa das doenças desmielinizantes do SNC, é uma patologia crónica que se associa a progressiva perda de funcionalidade e cuja abordagem adequada no que respeita a terapêutica modificadora de doença (TMD) e sintomas acompanhantes é fundamental.

Estudar as características sociodemográficas e clínicas de uma cohort de doentes seguidos em consulta de EM num hospital interior do país.

Métodos: Avaliar os achados sociodemográficos e clínicos dos doentes com EM seguidos em consulta de EM de um hospital distrital na presente data (Fevereiro/2024).

Resultados: Identificámos 146 doentes, 76% destes mulheres, com média de idades de 45 anos (20-73). Forma surto-remissão é a mais representativa – 89,7%. Globalmente, estabelece-se uma média de 11 anos de doença (1-34) e mediana de 9. No que respeita à idade ao diagnóstico, 56,2% dos doentes tinha ≤ 35 anos. As síndromas clínicas à apresentação foram, por ordem de frequência, medular (28,1%), tronco/cerebelosa (25,8%), nevrite ótica (22,7%) e hemiparesia/hemihipostesia (21,9%). Analisando a terapêutica modificadora de doença, em média, cada doente experimentou 2 fármacos distintos (1-5) sendo que 38,4% dos casos se encontra a fazer a primeira terapêutica administrada. Este subgrupo tem uma média de 7,5 anos de doença (e equivalente de tempo sob o fármaco), sendo a teriflunomida o medicamento mais prevalente (39,3%). No grupo que trocou a primeira terapêutica, a troca deu-se, em média, após 5,5 anos (0,5-23). Na data atual, 63,7% da população tem EDSS ≤ 2,0 e 9,6% ≥ 6,0. Avaliando as TMD, as mais usadas são teriflunomida (29,8%), fumarato de dimetilo (14,2%), acetato de glatirâmico (13,5%), fingolimod (11,3%) e interferão (9,9%).

Conclusão: A consulta de EM tem uma população distinta e em fases diferentes da doença sendo importante a reflexão acerca das práticas da mesma, comparando-a com outros centros, por forma a otimizar os cuidados prestados.

CO-03 - CEFALÉIAS NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: EXPLORANDO POSSÍVEIS ASSOCIAÇÕES

Sara Lima¹; Catarina Borges Silva¹; Ana João Marques¹; Mafalda Perdicoulis¹; João Paulo Gabriel¹; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença autoimune crónica do sistema nervoso central, frequentemente associada a cefaleia, mais frequentemente enxaqueca e cefaleia de tensão.

Investigar a ocorrência e características das cefaleias em portadores de EM.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo com recrutamento consecutivo dos doentes seguidos na consulta de esclerose múltipla entre setembro de 2023 e fevereiro de 2024. Colheram-se dados demográficos e clínicos e foi aplicado um questionário estruturado dirigido à avaliação das cefaleias. Utilizou-se a Escala Hospitalar de Ansiedade e Depressão (HADS) para avaliar níveis de ansiedade e depressão.

Resultados: Incluíram-se 54 doentes, 53,7% do sexo masculino, com média de idades de $42,1 \pm 10,8$ anos, em que 94,4% dos doentes apresentava uma forma surto remissão da doença. Cerca de 64,8% (n=35) dos doentes reportaram queixas de cefaleia, sendo que 28 deles já possuíam cefaleia previamente ao diagnóstico de EM. Oito doentes reportaram uma associação entre os surtos de EM e os episódios de cefaleia e 7 desenvolveram cefaleia após início/modificação de terapêutica, sendo o interferão o fármaco mais frequentemente envolvido. A média do score de EDSS dos doentes com cefaleia ($\bar{x}=1,4$; DP=1,5) foi significativamente diferente da dos doentes sem cefaleia ($\bar{x}=2,5$; DP=1,8). A característica da dor mais frequente foi tipo pressão (n=17). Quanto ao score de HADS, 48,1% dos doentes obteve um score ≥ 11 , não se observando diferenças estatisticamente significativas na média deste score entre doentes com ou sem cefaleia (p=0,63).

Conclusão: Este estudo destaca a alta prevalência das cefaleias em portadores de EM, que na maioria dos doentes incluídos iniciaram-se antes do diagnóstico de EM. Nesta coorte, os doentes com EM e cefaleia possuíam um EDSS médio inferior aos doentes sem cefaleia. Independentemente da presença/ausência de cefaleia, foram observados níveis elevados sintomatologia depressiva e ansiosa.

CO-04 - VALIDATION STUDY OF THE READING THE MIND IN THE EYES TEST AND EKMAN'S FACES TEST IN A SAMPLE OF PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS: PRELIMINARY RESULTS

Irina Santos¹; Marisa Lima²; Catarina Fernandes²; Rita Machado²; Livia Sousa²; Isabel Santana^{2,3}; Sónia Batista^{2,3}

1-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Portugal; 2-Department of Neurology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal

Introduction: Cognitive dysfunction in multiple sclerosis (MS) is characterized by a multidomain deficit involving memory, attention, processing speed and executive functions. Recently, there has been increased interest in the study of social cognition in MS, with one of the central aspects being Theory of the Mind (ToM), referring to the ability to infer about the mental

state and content of another person. The Reading the Mind in the Eyes Test (RMET) and Ekman's Faces Test (EFT) allow for assessing ToM, more specifically, the ability to recognize and understand distinct facial expressions and emotions.

The aim of this study was the preliminary validation of the RMET and EFT in patients with MS, through the analysis of the psychometric properties and diagnostic acuity of the tests, aiming at the establishment of cut-off points in the future.

Methods: 60 participants (10 controls and 50 MS patients) were included. Patients were diagnosed according to the most recent international diagnostic criteria. The diagnostic acuity of the tests was evaluated by the analysis of ROC (receiver operating characteristic) curves. For each of the indices, the cut-off points providing the highest Youden value were selected, representing a maximization of sensitivity and specificity.

Results: The total scores in both tests differed only for the EFT (p<0.005; RMET: p=0.107). For EFT, an AUC=0.780 (95% IC=0.599- 0.961), p=0.005, was obtained. The sensitivity and specificity values of the EFT were calculated, obtaining, respectively, 94% and 60%. The test revealed a diagnostic acuity of 78% for patients with MS.

Conclusion: RMET did not allow to the distinction MS patients from controls. The EFT showed excellent sensitivity values, but weak specificity. A larger sample of healthy controls and MS patients will be required to allow for the establishment of cut-off points that are of great use in both clinical and investigative practice.

CO-05 - VALIDAÇÃO DE UMA FERRAMENTA DE AVALIAÇÃO DA COGNIÇÃO EM INDIVÍDUOS COM EM, O PROCESSING SPEED TEST: FASE 1 DO ESTUDO COGEVAL

Inês Ferreira¹; Ernestina Santos²; Raquel Samões²; João Cerqueira⁴; Ana Paula Sousa³; Ana Martins Da Silva³; Sara Cavaco^{1,2}

1-Service of Neuropsychology, Hospital Santo António, Porto (city), Portugal (country); 2-Service of Neurology, Hospital Santo António, Porto (city), Portugal (country) UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal; 3-Service of Neurology, Hospital Santo António, Porto (city), Portugal (country); 4-School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal

Introdução: A velocidade de processamento da informação é um dos domínios cognitivos mais afetados na EM.

Validar e normalizar para a população portuguesa o *Processing Speed Test* (PST), uma ferramenta digital desenvolvida para avaliar velocidade de processamento na EM.

Métodos: O PST e o *Symbol Digit Modalities Test* (SDMT) foram aplicados aleatoriamente a indivíduos com EM (IEM) e a controlos saudáveis (CS). Foram recolhidos dados da história clínica de EM, incluindo EDSS e tratamento. O PST e o SDMT foram re-administrados a um subgrupo de IEM 30 dias após a avaliação inicial, tendo sido aplicado o coeficiente de correlação de concordância para explorar a fiabilidade teste-reteste. Potenciais efeitos da prática (primeira/segunda sessão) e da ordem de administração (PST antes/após SDMT) nos resultados do PST foram avaliados através de um modelo linear misto.

Resultados: Foram incluídos 208 IEM (62,5% do sexo feminino; mediana±IQR da idade=42,0±15,2 anos; média±DP da duração da doença=10,6±7,9 anos; 89,4% EM remitente-recorrente; mediana±IQR do EDSS=1,50±3,0) e 200 CS (65,5

do sexo feminino e mediana±IQR da idade=40,5±22,0 anos). A pontuação dos CS no PST foi estatisticamente superior aos IEM inicial (médias±DP: 52,7±14,5 vs 48,5±15,8; $p=0,008$). A idade e a EDSS à data de diagnóstico foram preditores significativos do PST: a pontuação média diminuiu 0,515 (IC 0,3268-0,7033) por cada ano adicional de idade e 2,866 (IC 1,8087-3,9234) por cada ponto adicional no EDSS. A fiabilidade teste-reteste do PST foi de 95,8%. A prática, a ordem de administração ou a interação entre ambas não influenciaram os resultados do PST. Verificou-se uma correlação moderada entre o PST e o SDMT, de magnitude semelhante para os IEM ($r=0,69$) e os CS ($r=0,70$).

Conclusão: O PST é um instrumento válido e confiável que pode ser utilizado como uma alternativa simples e de fácil administração de avaliação da cognição em indivíduos com EM.

CO-06 - THE NEUROPSYCHOLOGICAL PROFILE OF MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS AND THE IMPACT OF THE INAUGURAL EVENTS: A 3-YEAR LONGITUDINAL STUDY

Márcia França^{1,2}; Teresa Jacques²; Pedro Abreu^{3,4}; Teresa Mendonça^{3,4}; Ricardo Reis^{3,4}; Mafalda Seabra^{3,4}; Joana Guimarães^{3,4}; Maria José Sá^{5,6}; Rui A. Alves²; Claudia Sousa^{1,2,3}

1-Neuropsychology Unit of the Psychology Department, Unidade Local de Saúde de São João Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 2-Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Porto; 3-Department of Neurology, Unidade Local de Saúde de São João Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 4-Faculty of Medicine, University of Porto; 5-FCS-UFP, Faculty of Health Sciences, University Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 6-FP-IIIID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introduction: Cognitive impairment affects 40% to 65% of multiple sclerosis (MS) patients and, even when invisible, poses significant challenges. Although the course of MS is essentially impossible to predict in an individual patient, the inaugural events are reported as consistent predictors of future disability. The current study aimed to estimate the prevalence of cognitive impairment in relapsing-remitting MS (RRMS) patients, to study the longitudinal neuropsychological profile of these patients, and to understand the impact of the inaugural events on cognition.

Methods: 114 adult RRMS patients, 79 females (69.3%) and 35 males (30.7%), with a mean age of around 42 years old, and a median EDSS score of 1.50. Patients were recruited at the MS Clinical of Unidade Local de Saúde de São João and evaluated with the Brief Repeatable Battery of Neuropsychological Tests (BRBN-T) and the Brief International Cognitive Assessment for MS (BICAMS), over three consecutive years. Through patients' clinical records, we collected data regarding inaugural events.

Results: The prevalence of cognitive impairment decreased over the three years, both in BRBN-T (30.7% vs 27.2% vs 17.7%) and BICAMS (33.6% vs 29.8% vs 19.3%). For the 3-year assessments, differences were observed for all the applied tests, except for verbal fluency, with the results pointing to an improvement in performance over time. From the 114 RRMS patients, 34.2% had a spinal cord inaugural event, 26.3% had optic neuritis (ON), 21.1% had hemispheric-related events, and 18.4% had brainstem-cerebellum-related events. No differences were observed between patients with different inaugural events in all the applied tests, except for verbal memory (measured by CVLT-II), with ON patients presenting worse performance over time.

Conclusion: This study contributes to improving knowledge about the longitudinal cognitive profile of RRMS, understand-

ing the impact of the inaugural events on cognition, and highlighting the need for early interventions to prevent cognitive decline.

CO-07 - EFFECTS OF AN EMOTIONAL TASK ON COGNITION AND WRITING IN MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS

Teresa Jacques¹; Márcia França²; Patrícia Campos²; Pedro Abreu^{3,4}; Teresa Mendonça³; Ricardo Reis^{3,4}; Mafalda Seabra^{3,4}; Joana Guimarães^{2,4}; Maria José Sá⁵; Rui A. Alves¹; Cláudia Sousa^{1,2,3}

1-University of Porto Faculty of Psychology and Educational Sciences; 2-Unit Neuropsychology of Department of Psychology, Centro Hospitalar Universitário São João Porto, EPE, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 3-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário São João Porto, EPE, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 4-Faculty of Medicine of University Porto, Oporto, Portugal; 5-Faculty of Health Sciences, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is a demyelinating, inflammatory, chronic disease that predominantly affects the white matter of the central nervous system. MS is often associated with both physical symptoms and cognitive deficits, but little is known about the impact that accompanies the diagnosis, especially the impact of this issue on handwriting.

The main aim of this study was to study the relationship between cognition and handwriting (through expressive writing) in patients with MS, followed at MS Clinical Center of a tertiary hospital. Real-time writing analysis is currently a prime method for making inferences about the cognitive processes of writing, since the dynamics of pauses and writing fluency can reveal cognitive processes in writing. Pauses are periods when writing is interrupted and execution periods moments of activity between two pauses. This is of utmost importance since handwriting is a high-value activity, requiring complex sensorimotor, perceptual, and cognitive skills.

Methods: 31 participants with MS completed a full cognitive assessment. After this, they completed an expressive writing task for 15 minutes. The task asked to write about their experience with MS (a modified expressive writing prompt). After participants completed the SDMT and a verbal fluency task.

Results: Most participants were women (58.1%). Participants had a mean age of 40.2 with an average 13 years of education. Twenty nine patients were relapsing remitting, while 2 were secondary progressive. Median EDSS score was 1.5 (range: 0–5.0) and mean disease duration was 9.71 years. Results showed that there is a positive relationship between verbal fluency after writing and the length of the execution periods, and a negative relationship between verbal fluency after writing and the duration of the pauses. In addition, there were gender differences, with females writing using longer execution periods.

Conclusion: These are promising results as they suggest that an expressive writing task promoted better verbal fluency in patients with MS, and that writing patterns differed between genders.

CO-08 - A IDADE COMO PREDITOR DA ATIVIDADE DA DOENÇA APÓS DESCONTINUAÇÃO DA TERAPÊUTICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; João Sequeira²; José Pinto Marques²; Inês Gomes²; Ana Sousa²; Ana Catarina Santos²; Ana Isabel Silva²; Cláudia Mateus²; Susana Encarnação²; Teresa Griné²; Anabela Gama²; Carlos Capela²; Filipa Ladeira²

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde de São José; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde de São José

Introdução: Apesar dos avanços no tratamento modificador da doença (TMD) na esclerose múltipla (EM) da última década, algumas pessoas descontinuam a terapêutica por iatrogenia ou preferências pessoais. Ensaios clínicos e estudos observacionais recentes produziram resultados contraditórios quanto aos preditores de risco de reativação da doença após a descontinuação.

Avaliar a taxa de reativação da doença e determinar fatores preditores da mesma após descontinuação de TMD.

Métodos: Estudo retrospectivo longitudinal, com pessoas com EMR e EMSP que interromperam TMD durante pelo menos 12 meses, após 12 meses de tratamento ininterrupto e vigilância clínica documentada durante 2 anos. O *outcome* primário foi a reativação da doença (clínica e/ou imagiológica).

Resultados: Foram incluídos 42 participantes (88% mulheres, 52,4% EMR). Na descontinuação, a idade era 52,5±13,5 anos, EDSS 6,0 [1,5-6,5], e ARR 0,07±0,11. Os TMDs mais comuns foram interferão (41,1%), fumarato dimetilo (14,3%) e fingolimod (8,9%). No ano anterior, 9,5% tiveram surtos e 16,1% apresentaram atividade radiológica. Os principais motivos de descontinuação foram: eventos adversos (42,8%), baixa atividade (26,2%) e preferência pessoal (16,7%). 14,3% tiveram um novo surto, 2,8±1,4 anos após a descontinuação, com idade média de 42,9±14,2 anos ($p=0,014$). 28,6% tiveram progressão da incapacidade e 12,5% novas lesões T2 na RM. Os homens tiveram mais surtos ($p=0,040$) enquanto as mulheres tiveram mais progressão da incapacidade ($p=0,028$). A idade mais avançada na descontinuação associou-se a menor risco de atividade, especialmente após os 45 anos, numa análise ajustada para fingolimod, num tempo médio de 5 anos (HR 0,089; CI 0,010-0,759; $p=0,027$), mas maior risco de progressão independente dos surtos (HR 1,057; CI 1,008-1,108; $p=0,022$).

Conclusão: A maioria das pessoas descontinuou TMD por eventos adversos e baixa atividade da doença. A idade mais avançada representou menor risco de reativação clínica/imagiológica, mas maior risco de progressão da incapacidade. Este estudo introduz os 45 anos como uma possível idade diferenciadora.

CO-09 - CARACTERIZAÇÃO DE SINTOMAS PRODRÓMICOS EM DOENTES COM SÍNDROME RADIOLÓGICO ISOLADO

Patrícia Faustino^{1,2}; Mafalda Soares^{1,2}; Inês Gomes¹; João Sequeira¹; Ana Sousa¹; Ana Catarina Santos¹; Ana Isabel Silva¹; Cláudia Mateus¹; Teresa Grinés¹; Susana Encarnação¹; Anabela Gama¹; Carlos Capela¹; Filipa Ladeira¹

1-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital de Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal

Introdução: A fase prodrômica da EM foi recentemente descrita e a evidência demonstra que pode anteceder o diagnóstico em vários anos, possivelmente ocorrendo em concomitância com a fase correspondente ao síndrome radiológico isolado (RIS).

Avaliação dos sintomas prodrômicos descritos na literatura numa coorte de doentes com RIS e determinar uma possível influência de fatores sociodemográficos e clínicos.

Métodos: Os doentes com diagnóstico de RIS segundo os critérios MAGNIMS (*magnetic resonance imaging in multiple sclerosis*) seguidos no nosso centro foram identificados. Após

obtenção do consentimento informado, foi aplicado um questionário incluindo dados demográficos, e de estilo-de-vida e a presença de sintomas (fadiga, dor, queixas cognitivas, distúrbios do sono e queixas urinárias ou gastrointestinais). A prevalência dos sintomas foi avaliada, tal como a sua relação com dados sociodemográficos, de estilo-de-vida e clínicos.

Resultados: O questionário foi aplicado em 22 doentes, com idade média no diagnóstico de RIS de 39,0 (±10,7) anos e na altura da resposta do questionário de 44,0 (±10,5) anos, com 90,9% do sexo feminino. Relativamente a características imagiológicas em RM, catorze doentes tinham mais de nove lesões (63,6%), cinco apresentaram lesões captantes de gadolínio (22,7%), oito apresentaram novas lesões durante *follow-up* (36,4%) e oito iniciaram terapêutica modificadora de doença (36,4%). A maioria dos doentes apresentavam pelo menos um sintoma prodrômico ($n=21$, 95,5%), sendo mais frequentemente sintomas depressivos (63,6%), fadiga (63,6%) e cefaleia (63,6%). Não houve diferenças na prevalência e no tipo de pródomos considerando idade, sexo, educação, estilo-de-vida, carga lesional, lesões captantes, novas lesões e tratamento modificador de doença ($p>0,05$).

Conclusão: A maioria dos doentes com RIS apresentavam pelo menos um sintoma prodrômico, com mais de metade dos doentes com sintomas depressivos, fadiga ou cefaleia, independentemente de características demográficas ou clínicas. Os nossos resultados sugerem uma possível ocorrência concomitante dos sintomas prodrômicos e RIS na fase pré-clínica de EM.

CO-10 - THE ROLE OF SERUM NFL AND GFAP IN PREDICTING COGNITIVE IMPAIRMENT IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS

Leonor Lince Duarte¹; Rita Machado²; Catarina Fernandes²; Irina Santos²; Inês Correia^{1,2}; Carmo Macário²; Carla Cecília Nunes²; Isabel Santana^{1,2}; Inês Baldeiras^{1,3}; Sónia Batista^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia da ULS Coimbra; 3-Centro de Biomedicina e Biotecnologia Inovadoras da Universidade de Coimbra

Introduction: Cognitive impairment in patients with multiple sclerosis (PwMS) has primarily been studied using imaging biomarkers. Nonetheless, screening in clinical practice has proven to be a challenge. Serum biomarkers such as neurofilament light chain (NfL) and glial fibrillary acidic protein (GFAP) can be used as predictors and further our understanding.

We aimed to investigate the role of serum NfL and GFAP in predicting cognitive impairment in PwMS.

Methods: Twenty-five PwMS (16 females, disease duration 1.4 (0.5-9.7) months) underwent neuropsychological, neurological examination and blood sampling. Biomarkers were assessed at baseline, 6 and 12 months and cognitive performance at baseline and 12-months using Brief International Cognitive assessment for MS (BICAMS). A decline of 4 points on the Symbol Digit Modalities Test (SDMT) throughout the 12 months was defined as clinically significant.

Results: At baseline, biomarkers levels were significantly increased in patients with cognitive impairment (NfL: 29.87 pg/mL vs 11.81 pg/mL, $p=0.015$; GFAP: 138.1 pg/mL vs 87.99 pg/mL, $p=0.025$). Analysing each cognitive test individually, a strong correlation between biomarkers and SDMT (NfL: $r=-0.65$, $p=0.001$; GFAP: $r=-0.55$, $p=0.004$) and a moderate correlation between NfL and CVLT-II ($r=-0.40$, $p=0.045$) was found.

At 12 months, no difference in biomarker levels in patients with/without cognitive impairment was found (NfL: $p=0.135$;

GFAP: $p=0.183$). Regarding individual cognitive domains, a moderate correlation between GFAP and SDMT ($r=-0.41$, $p=0.048$) and a strong correlation between NfL and CVLT-II ($r=-0.54$, $p=0.004$) was found.

Patients who showed a significant decrease in SDMT at 12 months compared to baseline had a smaller decrease in GFAP during the first-6 months of treatment (GFAP: 7.27 (-9.15-14.38) pg/mL vs -21.4 (-44.45-4.60) pg/mL, $p=0.045$) and in NfL during the 12 months of treatment (NfL: -2.17 (-6.44-1.24) pg/mL vs -6.55 (-16.37-1.78) pg/mL, $p=0.045$)

Conclusion: The use of serum biomarkers as sNfL and GFAP, seems a promising tool for predicting cognitive functioning in MS.

CO-11 - ESCLEROSE MÚLTIPLA DEPOIS DOS 50: ANÁLISE COMPARATIVA DE INÍCIO TARDIO VS INÍCIO EM IDADE ADULTA

Pedro Silva¹; **Francisca Ferreira**^{1,2}; **Mafalda Seabra**^{1,2}; **Teresa Mendonça**²; **Pedro Abreu**^{1,2}; **Joana Guimarães**^{1,2}; **Ricardo Soares Dos Reis**^{1,2}

1-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

Introdução: O número de pessoas com EM (pEM) que atinge uma faixa etária mais avançada tem vindo a aumentar. Uma parte destas pessoas tiveram o início de sintomas após os 50 anos, sofrendo de esclerose múltipla de início tardio (EMIT). Apesar de existirem poucos dados na literatura sobre a doença nestes estratos etários, especialmente em contextos como o de Portugal, e evidencia-se a existência de diferenças em comparação com a pEM que desenvolvem sintomas durante a idade adulta (≥ 18 e < 50), podendo-se observar uma progressão mais rápida da incapacidade.

Analisar as características clínicas de pEM com idades entre os 50 e 75 anos. Adicionalmente, comparar as pEM de início tardio versus EM de início em idade adulta (EMIIA) nesta faixa etária.

Métodos: Foram retrospectivamente incluídas pEM com idade > 50 em seguimento na consulta de doenças desmielinizantes da Unidade Local de Saúde de São João.

Resultados: Foram incluídas 40 pessoas com EMIT, com uma idade média de diagnóstico de 53 anos, e 189 pessoas com EMIIA com uma idade média de diagnóstico de 34 anos. O fenótipo de surto remissão foi o mais frequente consistindo em 52,5% dos casos de EMIT e 58,5% dos casos de EMIIA. Por sua vez, a EM primária progressiva foi mais frequente no grupo de início tardio (22,5% vs 8%). O EDSS ao diagnóstico foi estatisticamente superior na EMIT (2; 1,0-4,0) em relação à EMIIA (1,5; 0,0-2,5), mas não houve diferenças no EDSS mais recente (3,5 vs 3,0, $p=0,68$). A proporção sob tratamento modificador de doença na consulta mais recente foi superior na EMIT (97,5%, $p=0,025$). Não existem diferenças significativas na prevalência de défice cognitivo nem na presença de bandas oligoclonais.

Conclusão: Apesar de terem um menor tempo de evolução, as pessoas com EMIT apresentam níveis de incapacidade comparáveis aos de pessoas com EMIIA.

CO-12 - IMPACTO FUNCIONAL A LONGO PRAZO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA COM INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA

Roberto Mendes Franco^{1,2}; **Joana Guimarães**^{2,3}; **Ricardo Soares-Dos-Reis**^{2,3}; **Teresa Mendonça**^{2,3}; **Mafalda Seabra**^{2,3}; **Jacinta Fonseca**^{3,4}; **Cláudia Melo**^{3,4}; **Mafalda Sampaio**^{3,4}; **Raquel Sousa**^{3,4}; **Pedro Abreu**^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélito Mendonça-Funchal; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João; 3-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 4-Unidade de Neuropediatria. Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João

Introdução: Em 3%-5% dos casos a esclerose múltipla tem início na idade pediátrica (EMIPed). É reconhecido que neste estrato etário esta doença apresenta um maior componente inflamatório e um importante impacto, não só no risco de desenvolvimento precoce de incapacidade e de alterações cognitivas, mas também no desenvolvimento biopsicossocial dos seus portadores.

Métodos: Estudo retrospectivo observacional unicêntrico, onde foram incluídos os portadores de EM (pEM) com idade de início ≤ 18 anos, seguimento ativo na consulta de Neurologia-Doenças Desmielinizantes entre 2002-2023 e informação relativa a características clínicas, paraclínicas e terapêuticas imunomoduladoras.

Resultados: Incluíram-se 24 pEM [14 (58,3%) do sexo feminino], com idade mediana atual de 25 anos (Intervalo interquartil (IQR): 19-38). Na apresentação da doença a idade mediana foi 15 anos (IQR: 12-18); 1,00 ano (IQR: 0,68-1,33) foi o tempo mediano para o diagnóstico. Na apresentação inicial, as síndromes clínicas mais frequentes foram: tronco cerebral ($n=11$) e medula espinhal ($n=5$); o EDSS mediano foi de 1,0 (IQR: 1,75-5,50); 10/18 pEM apresentaram BOC positivas no LCR; e 10 pEM apresentaram > 20 lesões desmielinizantes na ressonância magnética. O tempo mediano de seguimento dos pEM foi de 10,5 anos (IQR: 12,75-21,00) e a mediana EDSS atual é de 1,50 (IQR: 1,75-4,50). Vinte pEM alteraram o tratamento imunomodulador inicial. Metade ($n=12$) está medicado atualmente com natalizumab ($n=6$) e fingolimod ($n=6$). Dos 17 pEM que realizaram avaliação cognitiva 4 (23,5%) apresentavam défice cognitivo. Nesta coorte, 8 pEM têm mais de 12 anos de escolaridade e 16 entre 9-12 anos de escolaridade. Doze pEM trabalham, 7 estudam, 4 estão desempregados e 1 não trabalha nem estuda por alterações comportamentais limitantes.

Conclusão: Os resultados desta coorte corroboram e acrescentam informação à já existente, em Portugal, sobre a EMIPed. Apesar dos doentes apresentarem uma alta carga lesional a maioria encontra-se a trabalhar/estudar. Este aspeto realça uma possível melhor neuroplasticidade e maior reserva cognitiva associada a esta faixa etária.

CO-13 - ENVELHECER COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Ana Rita Sacramento³; **José Tomás**⁴; **Sandra Queimado**^{1,2}; **Maria Macário**^{3,4}

1-ULS Castelo Branco – Hospital Amato Lusitano; 2-Farmacêutica; 3-Neurologia – ULS Coimbra – HUC; 4-Neurologia – ULS Castelo Branco

Introdução: O envelhecimento dos doentes de esclerose múltipla traz-nos desafios terapêuticos. O reconhecimento de fatores de mau prognóstico iniciais e o tratamento precoce com fármacos de alta eficácia é um conceito relativamente recente.

Caracterizar a população de doentes com esclerose múltipla (EM) seguidos numa unidade hospitalar distrital, com sub-análise dos doentes mais idosos e com mais anos de doença.

Métodos: Identificaram-se todos os doentes seguidos até dezembro de 2023 numa unidade hospitalar distrital, e caracterizaram-se os doentes com mais de 50 anos de idade e mais de 10 anos de evolução da doença.

Resultados: Identificaram-se 88 doentes (57 do sexo femi-

nino), com idade média 50 A, idade média no diagnóstico 34 A, EDSS inicial médio 2 (1-5), duração média de doença de 16 anos e atualmente 45 doentes (51%) têm terapêuticas de elevada eficácia. No grupo com mais de 50 A e mais de 10 A de evolução há 41 doentes (46%), 70 % destes têm NEDA 3, 21 % têm formas progressivas e 69% recidivantes /remitentes. Na RM inicial destes doentes 63% tinham lesões infratentoriais e 67% lesões medulares. Neste grupo (> 50 A idade e > 10 A evolução) a preferência de tratamento inicial foi de terapêuticas de baixa eficácia em 71 % dos doentes, ao invés dos atuais 49

% (considerando todos os doentes) e dos 0 % nos recém diagnosticados e que têm fatores de mau prognóstico.

Conclusão: O uso de terapias de menor eficácia iniciais, a não disponibilidade de alguns fármacos, o receio de efeitos secundários, e práticas de escalonamento divulgadas durante muitos anos, são espelhadas na preferência de fármacos de baixa eficácia no início da doença nos doentes mais velhos e com mais anos de doença. A inversão da pirâmide terapêutica seguramente trará um melhor prognóstico aos doentes recém diagnosticados.

E-POSTERS

EP-01 - CRISE EPILÉTICA COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Rui Dinis Fernandes¹; Beatriz Santiago¹; José Beato-Coelho¹; Joana Parra¹

1-Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro

Introdução: Crises epiléticas podem ocorrer em doentes com esclerose múltipla, no entanto não são consideradas uma manifestação típica de desmielinização. Doentes com esclerose múltipla têm um risco cerca de 2-3 vezes superior de apresentarem crises epiléticas comparativamente à população geral. Segundo um estudo de casos, em 7,3% dos doentes com esclerose múltipla que apresentaram crises esta foi a manifestação inicial da doença.

Caso Clínico: Doente de 34 anos, sexo masculino, com antecedentes de tiroidite auto-imune e vasculite retiniana periférica (doença de Eales), que apresentou crise motora de início desconhecido inaugural em abril de 2023. Retrospectivamente, nas semanas anteriores havia apresentado episódios de não responsividade. Ao exame neurológico objetivou-se atrofia do disco ótico direito, hipostesia álgica do membro inferior direito e ligeira hipopalestesia maleolar esquerda. Foi medicado com levitiracetam. No estudo complementar efetuado verificou-se: disfunção frontotemporal esquerda no EEG; presença de múltiplas lesões desmielinizantes periventriculares, subcorticais e justacorticais e uma lesão medular cervical, nenhuma com captação de gadolínio, na RM; punção lombar com discreta hiperproteínorráquia e bandas oligoclonais positivas; neurofilamentos de cadeia leve no soro normais. A avaliação por neurooftalmologia confirmou uma neuropatia ótica direita subclínica. Com base nestes resultados, assumiu-se o diagnóstico de esclerose múltipla tipo surto-remissão e iniciou terapêutica com fumarato de dimetilo. Mantém-se sem crises epiléticas, sem surtos desmielinizantes e com exame neurológico sobreponível.

Conclusão: Apesar de uma crise epilética não ser uma manifestação típica de desmielinização, foi o evento que desencadeou a marcha diagnóstica. Este caso clínico é importante para relembrar que uma crise epilética pode ser a manifestação inaugural de esclerose múltipla. Sabendo que quanto mais precocemente for iniciada a terapêutica modificadora de doença, maiores serão os benefícios a longo prazo, é fulcral sensibilizar para manifestações atípicas da doença.

EP-02 - SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL COMO MIMETIZADOR DE SURTO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mariana Dias Da Costa¹; Mónica Santos¹; João De Sá¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença desmielinizante do SNC com lesões de substância branca típicas. A síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma entidade pouco frequente associada a alterações visuais, crises epiléticas, cefaleia e encefalopatia, com lesões de substância branca de predomínio posterior. A associação entre as duas patologias é rara.

Caso Clínico: Doente do género masculino, 63 anos, autônomo, com EM surto-remissão, sob interferão beta-1b (EDSS 0) há 17 anos. Recorreu ao SU por instalação súbita de alteração da visão e da articulação verbal. Apresentava hemi-extinção sensitiva à esquerda, hemianopsia homônima esquerda e disartria ligeira, pressão arterial de 198/100 mmHg. Antecedentes pessoais de dislipidemia, medicado com estatina. Não tinha realizado corticoterapia recentemente.

A RM-CE documentou uma nova lesão, insuflativa, na região periventricular e do corno occipital à direita, hiperintensa em T2/FLAIR, com restrição à difusão e realce incompleto de gadolínio linear cortical e periventricular, colocando-se as hipóteses de lesão vascular ou inflamatória pseudotumoral. O Doppler dos vasos do pescoço documentou estenose da artéria cerebral posterior esquerda. Iniciou antiagregação simples e a hipertensão arterial foi controlada. Dois meses depois apresenta recuperação clínica completa. A RM-CE mostra franca redução da lesão em T2/FLAIR, persistindo pequenas áreas de restrição à difusão, sugerindo como diagnóstico mais provável PRES unilateral em contexto de crise hipertensiva e estenose vascular contralateral.

Conclusão: A apresentação de sinais focais súbitos e a presença de uma lesão pseudotumoral num doente com EM estável há vários anos foram sinais de alarme neste caso. Os mimetizadores clínicos e imagiológicos de EM incluem várias entidades que se apresentam com sinais focais agudos/subagudos e doença de substância branca, entre as quais o PRES. Sublinhamos a importância do reconhecimento precoce de mimetizadores de EM, de forma a garantir uma abordagem e tratamento dirigidos, e evitar a iatrogenia da corticoterapia.

EP-03 - QUANDO A NAVALHA DE OCKHAM NÃO SE APLICA: RETINOPATIA ISQUÊMICA EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Joana Almeida Ferreira¹; Teresa Santana¹; Tiago Geraldês¹; Irene Mendes¹; Inês Rosário Marques¹

1-Hospital Garcia de Orta-Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença neurodegenerativa, inflamatória, do sistema nervoso central (SNC), de etiologia multifatorial e com evolução crónica. O quadro clínico de apresentação inicial é dependente da localização das lesões desmielinizantes no SNC. A nevrite óptica apresenta-se como primeiro episódio em, aproximadamente, 25% dos casos.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, autónomo, com diagnóstico de EM, admitido por quadro de instalação aguda, denotado ao acordar, de diminuição da acuidade visual do olho direito, indolor, referindo alterações visuais prévias inespecíficas com dois meses de evolução. Na avaliação inicial, a salientar quadrantópsia inferior nasal do olho direito, defeito pupilar aferente relativo à direita, ausência de discromatópsia e de edema papilar na fundoscopia. A avaliação oftalmológica evidenciou escotoma do campo nasal inferior do olho direito e palidez retiniana no território da arcada temporal superior do olho direito.

Da investigação etiológica, destaca-se: velocidade de sedimentação inferior ao valor de referência (8 mm/1^ah) e dislipidémia; ressonância magnética do neuroeixo com subtil hipersinal T2 FLAIR no segmento intracanal no nervo óptico direito, sem reforço após gadolínio, de cronologia imprecisa, e ausência de novas lesões desmielinizantes no parênquima encefálico e na avaliação medular, bem como de sinais imagiológicos compatíveis com atividade em lesões previamente existentes; ecoDoppler dos vasos do pescoço e transcraniano sem alterações de relevo; possível foramen oval patente em ecocardiografia trans-torácica. Atualmente, aguarda conclusão do estudo vascular.

Admitiu-se o diagnóstico de retinopatia isquémica do olho direito, tendo iniciado prevenção secundária de AVC. Coexistia lesão do nervo óptico direito, provavelmente crónica e sem relação com a sintomatologia aguda.

Conclusão: Este caso realça a necessidade de manter uma suspeição clínica elevada para diagnósticos alternativos, mesmo quando o quadro clínico apresenta manifestações típicas de possíveis agudizações de uma doença já conhecida e com seguimento crónico.

EP-04 - SINTOMAS PSICÓTICOS COMO PRIMEIRA APRESENTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA?

Carla Morgado¹; Luís Costa²; Eduardo Freitas^{1,3}; Célia Machado¹; João Cerqueira^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULSAM; 3-Escola de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: Os sintomas neuropsiquiátricos estão presentes em 60% dos doentes com diagnóstico de esclerose múltipla (EM). Contudo, só em 0,2%-2% se apresentam como primeira e/ou única manifestação clínica da doença.

Caso Clínico: Mulher, 52 anos, antecedentes de histerectomia por adenomiose e perturbação de adaptação após divórcio. Trazida ao serviço de urgência de psiquiatria com mandato de condução, por apresentar desde há uma semana comportamento desorganizado e discurso de cariz delirante persecutório. Sem queixas neurológicas prévias. Objetivamente com humor eutímico, discurso coerente e organizado com conteúdos

paranóides/auto-referenciais, exame neurológico sem sinais neurológicos focais e MMSE 30/30. Realizou TC que evidenciou "hipodensidades da substância branca dos hemisférios cerebrais, predominando nas regiões parietais bilaterais (...)". Sem alterações analíticas de relevo, pesquisa de etanol e de drogas na urina negativas. Internada para compensação psicopatológica e estudo etiológico das lesões de substância branca. Iniciou tratamento com paliperidona 9mg/dia e quetiapina 100mg/dia com esbatimento da sintomatologia psicótica. Fez RM que demonstrou múltiplas lesões focais da substância branca com predomínio nos centros semiovais, periventriculares e com expressão subcortical/justacortical frontal bilateral e parietal à esquerda, sugestivas de lesões inflamatórias/desmielinizantes. Sem lesões no corpo caloso, estruturas infratentoriais ou medulares, sem lesões ativas. Serologias infecciosas, marcadores de autoimunidade e perfil metabólico/endócrino sem alterações. Com bandas oligoclonais apenas no LCR, anti-MOG e anti-AQP4 negativos.

Conclusão: Este caso clínico deixa a dúvida se devemos atribuir as alterações psiquiátricas às lesões cerebrais (permitindo o diagnóstico de esclerose múltipla) ou se se trata de um epifenómeno (e as lesões são apenas uma síndrome radiológica isolada), realçando a necessidade de considerar a esclerose múltipla no diagnóstico diferencial de perturbações psicóticas agudas.

EP-05 - ESCLEROSE MÚLTIPLA E PARKINSONISMO: CO-PATOLOGIA OU CAUSA-EFEITO?

Bárbara Alves Rodrigues¹; Danna Krupka^{1,2}; Vítor Mendes Ferreira¹; Inês Carmo e Pinto¹; Manuel Salavisa¹; Filipa Serrazina¹; Bruna Meira¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Co-autoria partilhada

Introdução: As perturbações do movimento são manifestações pouco frequentes na esclerose múltipla, sendo o tremor, síndrome de pernas inquietas e o espasmo tónico as que têm maior expressão. O parkinsonismo é um achado raro, com a maioria dos casos descritos a corresponder a doença de Parkinson idiopática coincidente com esclerose múltipla e poucos casos a admitirem o quadro como secundário ao processo de desmielinização. A compreensão da coexistência destas patologias torna-se essencial pelas implicações futuras na sua abordagem diagnóstica e terapêutica

Caso Clínico: Mulher, 54 anos, sem antecedentes de relevo. Cinco anos previamente à observação em consulta inicia quadro progressivo de perturbação da marcha posteriormente acompanhado por lentificação psicomotora, tremor de repouso da perna direita e hipofonia, negando sintomas não motores. À observação, apresentava achados compatíveis com parkinsonismo acinético-rígido assimétrico com predomínio no hemisfério direito e sinais de envolvimento piramidal do hemisfério esquerdo com disfunção sensorial. Realizou DATscan com compromisso dos transportadores pré-sinápticos dopaminérgicos, de predomínio esquerdo, RM de neuroeixo com lesões desmielinizantes infratentoriais, periventriculares e justacorticais, sem lesões nas vias nigro-estriadas mas com espaços periventriculares alargados bilateralmente e sem lesões medulares, estudo de LCR com bandas oligoclonais tipo 2 e OCT com sinais de perda da camada de fibras nervosas peripapilar (CFN) temporal. Realizado teste de resposta à levodopa com 250 mg, verificando-se uma melhoria de 27% na escala MDS-UPDRS parte 3. Foi assumido o diagnóstico de esclerose múltipla primária progressiva (EMPP) em doente com quadro de parkinsonismo concomitante, encontrando-se

atualmente sob levodopa e ocrelizumab, com melhoria clínica.

Conclusão: A coexistência de parkinsonismo e esclerose múltipla constitui um desafio diagnóstico. Neste caso, consideramos que, para além da doença de Parkinson idiopática em concomitância com a EMPP, a hipótese de parkinsonismo secundário a desmielinização deverá ser considerada.

EP-06 - SARCOIDOSE E ESCLEROSE MÚLTIPLA: EXPLORANDO POSSÍVEIS SOBREPOSIÇÕES DE DOENÇAS AUTOIMUNES

Bruno Miguel Santos Carvalho¹; Sofia Pimenta²; Patrícia Mota³; Joana Guimarães¹

1-Serviço de Neurologia – ULS São João; 2-Serviço de Reumatologia – ULS São João; 3-Serviço de Pneumologia – ULS São João

Introdução: A sarcoidose é uma doença inflamatória sistémica caracterizada pela formação de granulomas não-caseosos nos órgãos afetados, mais comumente o pulmão. A neurosarcoidose, por sua vez, ocorre quando a doença afeta o sistema nervoso, resultando na formação de granulomas inflamatórios em várias regiões do sistema nervoso central ou periférico, podendo mimetizar a apresentação clínica da esclerose múltipla.

Caso Clínico: Sexo feminino, 56 anos, antecedentes de espondilite anquilosante medicada com sulfasalazina 2 g/di e sarcoidose torácica estadio 3, assintomática e sem repercussão funcional, em vigilância. Em 2019, esteve internada por quadro de início agudo de hipostesia no hemicorpo esquerdo com nível sensitivo por C5-C6 à esquerda, tendo recuperado após ciclo de corticoterapia. Em exames de imagem, foi identificada uma lesão inflamatória única hemisférica direita a levantar a hipótese de Neurosarcoidose. Não foram observadas lesões desmielinizantes na RM medular. O restante estudo etiológico revelou bandas oligoclonais positivas no líquido cefalorraquidiano e negativas no soro, com resultados negativos para anti-AQP4 e anti-MOG. Inicialmente, optou-se pela vigilância até uma nova ressonância magnética em 2022, que revelou novas lesões subcorticais. Após discussão multidisciplinar, considerando o aumento da carga lesional mais sugestiva de esclerose múltipla, apesar da estabilidade da doença pulmonar, foi iniciado tratamento com rituximab 1000 mg de 6 em 6 meses em abril de 2023. Apesar de clinicamente assintomática, a ressonância magnética de controlo realizada em agosto de 2023 revelou uma nova lesão periventricular esquerda.

Conclusão: A sobreposição de inflamatórias, como a sarcoidose e a esclerose múltipla, apresenta desafios únicos no que diz respeito ao diagnóstico diferencial e tratamento, especialmente quando se suspeita de envolvimento do sistema nervoso. Enquanto a imunomodulação é frequentemente indicada na sarcoidose torácica sintomática, devido à sua eficácia clínica e potencial de prevenir a progressão da doença, a presença simultânea de esclerose múltipla adiciona complexidade ao regime terapêutico.

EP-07 - INFEÇÃO POR CAMPYLOBACTER JEJUNI E DOENÇA INFLAMATÓRIA DO SNC: UMA ASSOCIAÇÃO SUBVALORIZADA?

Alexandre Roldão Alferes¹; Joana Cancela¹; Emanuel Santos¹; Ana Massano²; Sónia Batista¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde (ULS) de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde (ULS) do Médio Tejo

Introdução: As doenças inflamatórias do sistema nervoso central (SNC) podem ser provocadas por infeções. A infeção por *Campylobacter jejuni* costuma estar associada a doenças do sistema nervoso periférico (SNP) como o síndrome de Guillain-Barré embora haja raros casos reportados de doenças inflamatórias do SNC após esta infeção.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 47 anos, com fraqueza nos membros inferiores, disartria, náuseas, vômitos e retenção urinária com 1 dia de evolução. Quadro de febre e diarreia 2 semanas antes. Ao exame neurológico apresentava tetraparesia simétrica, de predomínio dos membros inferiores, paresia facial bilateral, diplopia binocular vertical e hiperreflexia generalizada. LCR com células predominantemente mononucleares (155/mm³), hiperproteíno-ráquia (109 mg/dL), normoglicorráquia e painel meningites/encefalites negativo. Ressonância de neuroeixo revelou romboencefalite e mielite longitudinalmente extensa (C2-D3). Efetuou tratamento com megadoses de metilprednisolona e plasmáfereze com melhoria clínica e dos achados imagiológicos. Anticorpos anti-AQP4, anti-MOG e doenças autoimunes sistémicas negativos. Anticorpos anti-*C. jejuni* positivos, restantes serologias infecciosas negativas.

Caso 2: Homem, 33 anos, com fraqueza nos membros inferiores, disartria, diplopia e retenção urinária com 2 dias de evolução. Quadro de febre e diarreia 1 semana antes. Ao exame neurológico apresentava paresia de ambos os membros inferiores e do membro superior esquerdo, diplopia binocular horizontal e hiperreflexia generalizada. LCR com células predominantemente mononucleares (184/mm³), hiperproteíno-ráquia (124,9 mg/dL), normoglicorráquia e painel meningites/encefalites negativo. Ressonância de neuroeixo revelou romboencefalite e mielite longitudinalmente extensa (cervico-dorsal em toda a sua extensão longitudinal, incluindo o cone medular). Efetuou tratamento com megadoses de metilprednisolona e plasmáfereze com melhoria clínica e dos achados imagiológicos. Anticorpos anti-AQP4, anti-MOG e doenças autoimunes sistémicas negativos. Anticorpos anti-*C. jejuni* IgG e antiGM2 positivos, restantes serologias infecciosas negativas.

Conclusão: Deve equacionar-se a hipótese de doença inflamatória do SNC para infecciosa a *C. jejuni* em doentes com história recente de infeção gastrointestinal e clínica sugestiva de doença do espectro da neuromielite óptica.

EP-08 - CADASIL E ESCLEROSE MÚLTIPLA: QUANDO UM GENE NÃO EXPLICA TUDO

Leandra Fagundes¹; Nathalia Barros Ferreira¹; Pedro Barradas²; Daniela Jardim Pereira²; Carla Cecília Nunes¹; Carolina Sousa Fernandes¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Serviço de Neurorradiologia da Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença de pequenos vasos cerebrais hereditária, causada por mutações no gene *NOTCH3*. As suas manifestações clínicas podem incluir enxaqueca, habitualmente com aura, AVC/AIT, perturbações psiquiátricas e declínio cognitivo. Imagiologicamente, faz diagnóstico diferencial com múltiplas patologias com atingimento da substância branca, nomeadamente com a esclerose múltipla (EM).

Caso Clínico: Mulher de 28 anos com antecedentes de enxaqueca sem aura e com teste genético positivo para uma variante (c.5677C>T; p. Arg1893*) em heterozigotia no gene *NOTCH3*, realizado como indivíduo saudável por história fa-

miliar de CADASIL. Foi encaminhada à consulta de neurologia para enquadramento de queixas no contexto da doença: quatro episódios temporalmente espaçados de sintomas sensitivos em 2020 e 3 no último ano, com duração de mais de 1 semana.

Realizou RM-CE com múltiplas lesões hiperintensas em T2 e FLAIR e hipointensas em T1, com envolvimento das fibras U subcorticais, cumprindo critérios de disseminação no espaço (lesões justacorticais, periventriculares e infratentoriais) e no tempo (lesões com e sem realce pelo contraste). Considerou-se a possibilidade de algumas das lesões da substância branca periventriculares, sobretudo a nível temporal, poderem estar relacionadas com o quadro de CADASIL. Ressonância medular cervico-dorsal revela elevada carga lesional (12 lesões). No estudo do LCR apresenta 12 bandas oligoclonais, sem correspondência no soro. Restante estudo negativo.

Atendendo à idade, sintomatologia e ausência de outras características neuro-imagiológicas típicas de CADASIL – lesões nos gânglios da base e tálamo e microhemorragias – foi efetuado diagnóstico de EM surto-remissão. Nesse contexto, e na presença de vários fatores de mau prognóstico, iniciou tratamento modificador de doença com terapêutica de elevada eficácia.

Conclusão: Realça-se o desafio que a EM pode colocar em diferenciar lesões da substância branca causadas por outras patologias, assim como a difícil gestão futura de duas doenças potencialmente graves.

EP-09 - VASCULOPATIA RETINIANA E LESÕES INFLAMATÓRIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Joana Cancela¹; Alexandre Roldão Alferes¹; Cláudia Farinha¹; João Lemos¹; Sónia Batista¹
1-ULS Coimbra

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória crónica do sistema nervoso central (SNC) que se caracteriza por um espectro clínico variável, tornando o seu diagnóstico um desafio para o neurologista.

Caso Clínico: Mulher de 47 anos recorreu a consulta de subespecialidade de Neurologia Visão e Equilíbrio em 2021 por diminuição de acuidade visual à direita com 8 anos de evolução. No exame neuro-oftalmológico, documentaram-se múltiplos enfartes da retina bilateralmente com obliteração arteriolar segmentar multifocal e atrofia do disco ótico direito. Passados 6 meses, apresentou novo episódio de diminuição da acuidade visual à esquerda. Ao exame, evidenciava escotoma inferior no olho esquerdo, consequente a enfarte de ramo retiniano. Realizou RM-CE que revelou múltiplas lesões de carácter inflamatório com localização subcortical, periventricular, no corpo caloso, hemisfério cerebeloso e tronco cerebral; na RM medular apresentava lesões focais a nível de C7 e D2-D3 (nenhuma das lesões apresentava captação de gadolínio). Do restante estudo complementar diagnóstico salienta-se a presença de 18 bandas oligoclonais no LCR, ausentes no soro, indicando síntese intratecal. Estudo vascular sem alterações (incluindo angio-RM com sequência *black blood* dirigido ao estudo de parede de vaso). Anticorpos anti-MOG e anti-aquaporina4, estudo de autoimunidade sistémica, infeccioso e paraneoplásico negativos. Avaliação por otorrinolaringologia com audiograma sem alterações. Iniciou tratamento com rituximab e antiagregação plaquetar, sem novas intercorrências até à data.

Conclusão: Este caso clínico constitui um desafio diagnóstico, devido à coexistência de lesões retinianas por vasculopatia arteriolar oclusiva e de lesões inflamatórias do SNC com caracte-

terísticas sugestivas de EM. Embora pelas características imagiológicas e do LCR estivessem cumpridos os critérios de diagnóstico McDonald 2017 para EM, a doente nunca apresentou manifestações clínicas típicas da doença. Assim, questionamos se estaremos perante duas patologias distintas concomitantemente, sendo a EM uma síndrome radiológica isolada, ou uma doença autoimune com envolvimento retiniano e do SNC.

EP-10 - ESCLEROSE MÚLTIPLA COM FENÓTIPO COGNITIVO: A INCAPACIDADE PARA ALÉM DO QUE SE "VÊ"

Danna Krupka¹; Marcelo Mendonça^{2,3}; António Barata⁴; Manuel Salavisa¹; Filipa Serrazina¹

1-Serviço de Neurologia – Hospital de Egas Moniz ULSLO;
2-Champalimaud Research & Clinical Centre, Lisbon, Portugal;
3-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4-Serviço de Neuroradiologia – Hospital de Egas Moniz ULSLO

Introdução: A perturbação cognitiva pode surgir ao longo da evolução da doença na esclerose múltipla (EM) à medida que se acumula e estende a perda axonal e, raramente, reportada como apresentação inaugural da doença. Todos os domínios podem ser envolvidos, sendo a disfunção executiva, a velocidade de processamento e a memória os mais frequentemente afetados.

Caso Clínico: Mulher de 63 anos, escolaridade elevada (qualificação com mestrado), profissionalmente ativa, com antecedentes de relevo de neoplasia maligna da mama em 2005, em remissão. Recorreu à consulta de Neurologia por sintomas de fadiga e esquecimentos com um ano de evolução. Os mesmos tiveram impacto no seu trabalho, com compromisso da sua capacidade de lecionar e dificuldade na gestão de tarefas simultâneas no trabalho e domicílio, associados a uma dificuldade em manter a atenção e retenção de informação. O exame neurológico era compatível com disfunção piramidal e sensitiva, associando-se a uma lentificação psicomotora. Pontuava 51 no *Symbol Digit Modalities Test* (SDMT), correspondente a 0.5 do desvio padrão. Estudo etiológico com RM-CE documentou lesões supra-tentoriais periventriculares, infratentoriais, bem como lesões corticais na sequência de *Double Inversion Recovery* (DIR), e uma lesão medular. BOC tipo 2 no LCR. Realizou avaliação neuropsicológica com capacidade cognitiva global preservada. Admitiu-se o diagnóstico de esclerose múltipla com apresentação com fenótipo cognitivo.

Conclusão: A apresentação inaugural de EM com queixas cognitivas pode ser um desafio diagnóstico. A interpretação da imagem por RM-CE com ênfase na atrofia cerebral e sequências de DIR podem auxiliar na correlação clínico-imagiológica. O alto nível de escolaridade é um fator protetor para o declínio cognitivo podendo omitir o mesmo nas avaliações formais iniciais, apesar do declínio em relação ao estado pré-mórbido. A terapêutica com fármacos modificadores de doença para a EM parecem travar ou atrasar o declínio cognitivo destes doentes.

EP-11 - DA REFERENCIAÇÃO AO DIAGNÓSTICO: ANÁLISE DO PADRÃO DE REFERENCIAÇÃO E AVALIAÇÃO DIAGNÓSTICA DE DOENÇAS INFLAMATÓRIAS E DESMIELINIZANTES DO SNC NUM CENTRO HOSPITALAR

Catarina Borges¹; Sara Lima¹; Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A esclerose múltipla (EM) e outras doenças inflamatórias do sistema nervoso central (SNC) requerem rapidez no diagnóstico pela importância da terapêutica atempada. As diretrizes do Instituto Nacional de Saúde e Excelência Clínica (NICE) recomendam um limite de 6 semanas para os processos de referência e diagnóstico.

Analisar o fluxo de referência e diagnóstico dos doentes referenciados à consulta de Doenças Inflamatórias e Desmielinizantes do SNC no nosso centro hospitalar.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo dos doentes referenciados à consulta especializada, entre 2019-2023. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas e avaliação dos tempos de referência e diagnóstico.

Resultados: Dos 88 pedidos de referência, a maioria veio dos cuidados de saúde primários ($n=31$; 35%) ou do internamento ($n=18$; 21%). Amostra predominantemente do sexo feminino ($n=64$; 73%) com mediana de idades de 45 (± 15) anos. A mediana de tempo até à consulta foi de 5,5 semanas (± 6). Excluindo as referências por perda de seguimento ou mudança de residência ($n=22$; 25%), o défice motor e/ou alteração sensitiva ($n=27$; 31%) constituiu o principal motivo de referência. Dos casos, 27% ($n=24$) já tinham completado estudo com RM-cerebral e/ou medular, estudo analítico alargado e punção lombar. Nos restantes casos, a mediana de tempo até à realização de RM e PL foi, respectivamente, de 5 semanas e de 10 semanas. Dentro dos doentes sem diagnóstico prévio ($n=64$), a EM foi o diagnóstico mais comum. A mediana de tempo até ao diagnóstico e tratamento foi, respectivamente, de 8 e 14 semanas. Naqueles encaminhados do internamento, estes tempos foram, respectivamente, inferior a 1 semana e de 6 semanas ($p=0,002$; $p=0,02$).

Conclusão: O tempo até à consulta especializada cumpriu o prazo recomendado pelas diretrizes da NICE. Contudo, o tempo até ao diagnóstico carece de otimização, tendo sido cumprida a recomendação da NICE apenas nos doentes encaminhados do internamento.

EP-12 - O ESPECTRO DE SINTOMAS DA JORNADA DO DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Catarina Bernardes¹; Carolina Cunha¹; Carla Nunes¹; Carmo Macário^{1,2}; Lívia Sousa¹; Sónia Batista^{1,2}; Inês Correia^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra;
2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória, desmielinizante e neurodegenerativa crónica do sistema nervoso central com apresentação clínica diversa. O nosso conhecimento das suas manifestações advém principalmente de estudos de história natural conduzidos em épocas com diferentes critérios de diagnóstico e ausência de terapêuticas modificadoras da doença, podendo, por isso, não ser representativo do espectro de sintomas do doente com EM atual.

Métodos: Estudo observacional, de natureza retrospectiva e transversal, incluindo doentes com EM diagnosticados segundo os critérios de McDonald 2017, que completaram um questionário sobre informação demográfica e evolução da doença, nomeadamente, a presença de variados sintomas antes e no momento do diagnóstico, durante o curso da doença e à data.

Resultados: Foram incluídos 163 indivíduos, 69,9% do sexo feminino, com idade média de 48,21 anos, 87,1% dos quais com EM surto-remissão e um EDSS mediano de 2,0. Apenas 25,8%

dos doentes negaram sintomas previamente ao diagnóstico. Durante o curso da doença, os sintomas sensitivos foram os mais reportados, afetando 46,6% no momento do diagnóstico e persistindo em 76,1% durante o curso da doença, seguindo-se os sintomas motores em 36,8% à data do diagnóstico e 62,6% posteriormente. O desequilíbrio e descoordenação foram reportados por 31,3% no momento do diagnóstico e persistiram em 62% durante o curso da doença. A fadiga estava já presente à data do diagnóstico em 30,1% e a sua prevalência aumentou para 73% durante o curso da doença. Os sintomas sugestivos de nevrite ótica foram reportados por 20,2% no momento do diagnóstico e por 39,9% durante o curso da doença. Alguns sintomas foram mais frequentemente experienciados nas formas progressivas, nomeadamente, os motores, o desequilíbrio e a descoordenação, as queixas geniturinárias e a fadiga.

Conclusão: Este estudo ilustra o espectro de sintomas experienciados pelos doentes com EM diagnosticados na era atual, corroborando os resultados previamente descritos na literatura.

EP-13 - PERDA AUDITIVA SÚBITA EM ESCLEROSE MÚLTIPLA: SURTO? RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Angelo Fonseca¹; Ernestina Santos²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS- Santo António, Portugal

Introdução: A perda auditiva neurossensorial súbita (PANSS) é definida como uma diminuição de ≥ 30 dB em pelo menos três frequências audiométricas contíguas que ocorre durante 72 horas. Na sua maioria são unilaterais podendo-se manifestar como surdez ou sensação de ouvido cheio. Apesar de poder ter diferentes causas, em 90% é idiopática. Na Esclerose Múltipla (EM) existem dois tipos de perda auditiva neurossensorial: súbita e progressiva, tendo a PANSS prevalência de até 4% e predileção pelo sexo feminino (4:1). Fisiopatologicamente é caracterizada pela ativação da microglia dirigida às vias auditivas centrais. O diagnóstico é realizado pela clínica e provas auditivas sendo rara a tradução em RM-CE. Apresentam boa resposta à corticoterapia e um ótimo prognóstico com recuperação total em 87% dos casos.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de uma senhora de 36 anos, com EMRR com 22 anos de evolução e antecedentes de hepatite autoimune, tratada com rituximab, que foi suspenso cerca de 1,5 anos antes por desejo de engravidar. Teve 2 surtos prévios do tronco cerebral, último 10 anos antes e EDSS atual de 1.0. Apresentou-se no SU por diminuição da acuidade auditiva no ouvido esquerdo com 10 dias de evolução. Ao exame apresentava hipoacusia neurossensorial sem outro défice neurológico novo. Realizou audiometria de tons puros onde se verificou perda auditiva severa para altas e baixas frequências em "dommed pattern". Foi assumido provável surto tendo iniciado ciclo de 3 dias com metilprednisolona. Na consulta de seguimento, 15 dias depois apresentava já audição normal. A RM realizada cerca de 1 mês depois do início da clínica não demonstrou achados de novo.

Conclusão: Este caso ilustra a importância do reconhecimento da PANSS como um possível surto de EM. A resposta favorável à corticoterapia reforça a importância de um diagnóstico e tratamento precoces para a recuperação completa da audição.

EP-14 - MIELOPATIA EXTENSA LONGITUDINALMENTE EM DOENTE COM SÍNDROME DO X FRÁGIL: RELATO DE UM CASO

Angelo Fonseca¹; João Durães²; Maria Do Carmo Macário²

1-Departamento de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, ULS-Coimbra, Portugal

Introdução: A síndrome do X-frágil (SFX) é uma doença genética causada pela expansão de triplete (>200) na região não codificante do gene *FXMR1* que causa o seu silenciamento. Pode manifestar-se de diversas formas, sendo as mais frequentes deficiência intelectual, autismo e leucodistrofia.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de uma mulher de 28 anos diagnosticada com síndrome do X-frágil aos 4 anos de idade, atraso no desenvolvimento psicomotor e autismo que é enviada à consulta de Doenças Neurometabólicas por regressão motora com queixas de equilíbrio e dificuldade na marcha e incontinência de esfíncteres, que agravaram ao longo de 2 meses. Nunca tinha sido levada ao SU por este motivo. Ao exame apresentava tetraparesia grau 4, pior nos membros inferiores. O estudo com RM-neuroeixo revelou hipersinal em T2 e STIR desde a transição bolbo-medular até ao cone medular; a RM-CE revelou atrofia generalizada sem outras lesões. Dada doença de base com difícil colaboração, não se realizou punção lombar tendo sido completado estudo com anticorpos AQP4 e AC anti-MOG, serologias infecciosas e autoimunes, que foram negativos. Foi levantada suspeita de mielopatia longitudinalmente extensa do tipo leucodistrofia pelo que foi realizado tratamento sintomático. Ao longo do ano seguinte apresentou resolução gradual destes défices e, em RM aos 12 meses, resolução do hipersinal.

Conclusão: A reversibilidade das lesões sugere uma etiologia inflamatória para o evento apesar da complexidade da doença e das limitações do estudo ao não ter sido analisado o LCR em fase aguda. Este caso realça a dificuldade diagnóstica numa doença complexa e a necessidade de considerar etiologias alternativas para além da SXF. Além disso, as barreiras de comunicação inerentes aos doentes com SXF, podem impedir o diagnóstico precoce e a gestão adequada sublinhando a importância de uma abordagem multidisciplinar e de uma suspeita clínica acrescida, assegurando o reconhecimento e a intervenção atempadas.

EP-15 - BICAMS: VALOR PREDITIVO DE PARTICIPAÇÃO NA COMUNIDADE

Maria João Figueiredo¹; Miguel Afonso Gonçalves²; Mariana Gonçalves Ramalhe³; Diogo Pontes²; Inês Ferreira⁴; Ana Martins Da Silva⁵; Ana Paula Sousa⁵; Raquel Samões^{5,6,7}; Ernestina Santos^{5,6,7}; Sara Cavaco^{4,6,7}

1-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação – Universidade de Coimbra; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade do Porto; 3-Departamento de Educação e Psicologia – Universidade de Aveiro; 4-Serviço de Neuropsicologia – Hospital de Santo António; 5-Serviço de Neurologia – Hospital de Santo António; 6-UMIB – Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 7-ITR – Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health

Introdução: A *Brief International Cognitive Assessment for Multiple Sclerosis* (BICAMS) é uma ferramenta breve para avaliar comprometimento cognitivo em doentes com esclerose múltipla (EM).

O objetivo foi explorar a capacidade da BICAMS prever a funcionalidade em pacientes com EM.

Métodos: 185 indivíduos (64,9% mulheres, com média±DP de idade de 41,9±11,2 anos, de escolaridade de 14,0±3,8 anos, de idade de início de 30,5±9,7 anos e de duração da doença de 11,4±8,6 anos e mediana±IQR do EDSS sendo 2±6,5; 94,6% com curso recidivante-remittente; 71,4% sob tratamento modificador da doença - DMT) realizaram uma série de testes (9-*Hole Peg Test* - 9-HPT, BICAMS (*Symbol Digit Modalities Test* - SDMT, *Brief Visuospatial Memory Test* - BVMT-R, *California Verbal Learning Test* - CVLT-2) e responderam ao *Sydney Psychosocial Reintegration Scale* - SPRS-2 forma B). Foram calculados T-scores dos testes da BICAMS. Pontuações mais altas correspondem a melhor desempenho cognitivo nos testes da BICAMS e a maior participação na comunidade medida pelo SPRS-2, enquanto que no 9-HPT indica pior destreza manual. Foi aplicada estatística descritiva para caracterização da amostra. Correlações de Pearson e Regressões Lineares Múltiplas foram usadas para a análise dos dados.

Resultados: As pontuações médias±DP foram: SDMT= 45,3±13,3, BVMT-R= 50,6±12,5, CVLT-2= 44,0±12,0 e SPRS-2 Total= 43,9±8,4. Verificaram-se relações positivas entre o SDMT e as pontuações do SPRS-2, nomeadamente o Total (r=0,248, p<0,001) e os domínios atividade ocupacional (r=0,201, p=0,006), relações interpessoais (r=0,218, p=0,003) e competências de vida independente (r=0,181, p=0,014). A relação entre o SDMT e o SPRS-2 manteve-se estatisticamente significativa, quando controlada para as variáveis: sexo, idade, escolaridade, EDSS e 9-HPT. Nem o BVMT-R nem o CVLT-2 estão relacionados com o nível de participação na comunidade medido pelo SPRS-2.

Conclusão: O SDMT é preditivo da funcionalidade e do nível de participação na comunidade relatado pelos próprios doentes com EM, especialmente nas atividades ocupacionais e nas relações interpessoais.

EP-16 - QUAL O VALOR INFORMATIVO DO MULTIPLE SCLEROSIS NEUROPSYCHOLOGICAL SCREENING QUESTIONNAIRE (MSNQ) PREENCHIDO PELO DOENTE?

Miguel Afonso Gonçalves¹; Maria João Figueiredo²; Diogo Pontes¹; Mariana Gonçalves Ramalhe³; Inês Ferreira⁴; Ana Martins Da Silva⁵; Ana Paula Sousa⁵; Raquel Samões^{5,6,7}; Ernestina Santos^{5,6,7}; Sara Cavaco^{5,6,7}

1-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação – Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Departamento de Educação e Psicologia – Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 4-Serviço de Neuropsicologia, Hospital Santo António, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Porto, Portugal; 6-UMIB – Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7-ITR – Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional, Porto, Portugal

Introdução: O *Multiple Sclerosis Neuropsychological Screening Questionnaire* (MSNQ) foi desenvolvido para medir queixas cognitivas e neurocomportamentais na Esclerose Múltipla (EM). Apesar da versão do informante ser sensível à cognição do doente, o valor clínico da versão autorrelatada (MSNQ-P) ainda é debatido.

O objetivo foi identificar preditores do MSNQ-P.

Métodos: 185 doentes com EM (65% mulheres; 5% curso progressivo; idade média=41,9, DP=11,2 anos; escolaridade

média=14,0, DP=3,8 anos; idade média de início da doença=30,5, DP=9,7 anos; duração média da doença=11,4 anos, DP=8,5; quartis 1, 2 e 3 da EDSS=0, 2 e 3.5) responderam ao MSNQ-P, ao HADS e à Escala de Impacto da Fadiga Modificada (MFIS) e realizaram o MMSE, o 9-HPT e a bateria de testes BICAMS. Foram utilizadas regressões lineares simples e múltiplas para análise de dados.

Resultados: A pontuação média do MSNQ-P foi 20,9 (DP=10,7). Valores mais altos no MSNQ-P estão associados ao sexo feminino ($\beta=-3,64$; $p=0,03$), a idade ($\beta=.24$; $p<0,001$) e idade de início da doença mais avançadas ($\beta=0,16$; $p=0,046$), a duração da doença mais longa ($\beta=0,20$; $p=0,03$) e a EDSS mais alto ($\beta=1,68$; $p<0,001$). O MSNQ-P encontrava-se relacionado negativamente com SDMT ($\beta=-0,14$; $p=0,02$) e positivamente com HADS-Total ($\beta=0,88$; $p<0,001$), HADS-Ansiedade ($\beta=1,37$; $p<0,001$), HADS-Depressão ($\beta=1,48$; $p<0,001$), MFIS-Total ($\beta=0,41$; $p<0,001$), MFIS-Físico ($\beta=0,63$; $p<0,001$) e MFIS-Cognitivo ($\beta=0,82$; $p<0,001$). Quando as variáveis: sexo, idade, duração da doença (<5, 5-9, 10-14, 15 anos), EDSS, SDMT, HADS-Ansiedade, HADS-Depressão, MFIS-Físico e MFIS-Cognitivo foram analisadas em conjunto, apenas EDSS (β ajustado =0,80; $p=0,039$), HADS-Depressão (β ajustado =0,41; $p=0,037$) e MFIS-Cognitivo (β ajustado =0,68; $p<0,001$) permaneceram associados ao MSNQ-P. Não foram encontradas relações estatisticamente significativas com: escolaridade ($p=0,10$), curso progressivo ($p=0,17$), MMSE ($p=0,19$), CVLT-2 ($p=0,89$) ou BVMTR ($p=0,82$).

Conclusão: As queixas subjetivas medidas pelo MSNQ-P estão essencialmente associadas a sintomas de depressão e fadiga cognitiva e são pouco informativas do real funcionamento cognitivo na EM.

EP-17 - MARKERS OF SECONDARY PROGRESSION IN MULTIPLE SCLEROSIS

André Bastos¹; Mafalda Soares^{1,2}; Joana Guimarães^{1,3}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Unidade Local de Saúde de São José; 3-Unidade Local de Saúde de São João

Introduction: There is no accepted definition of secondary progressive multiple sclerosis (SPMS) or set of unambiguous clinical, radiological, or other criteria that can accurately identify patients who transition to SPMS. Thus, the SPMS diagnosis is almost always a retrospective and frequently delayed process.

This study aimed to elucidate the current understanding of phenotypic changes throughout MS course and provide insights into the detection of SPMS from the available literature on this diagnostic landscape.

Methods: Comprehensive literature review aiming at detecting the transition from RRMS to SPMS. A search for relevant publications was conducted across different databases, scrutinizing studies that investigated tools and biomarkers for an accurate diagnosis of SPMS.

Results: Sixty-seven studies from the past two decades were included. The EDSS-plus was shown to be more sensitive than the EDSS alone in identifying disability progression. Older age at onset, spinal cord lesions, higher EDSS and cerebellar dysfunction at baseline correlate with earlier transition to SPMS. We found some helpful indicators for diagnosing SPMS, including cognitive impairment, particularly on working memory, information processing speed, and verbal fluency; presence of slowly expanding lesions on MRI; and thinning of retinal layers on OCT. Also, glial markers as glial fibrillary acidic protein and chitinase-3-like protein 1 might be more suitable to identify the conversion to progressive disease than neurofilament light chain. Certain subjective symptoms seem to be more preva-

lent in the SPMS phase, although further studies are needed to understand whether patient-reported outcomes' measures (PROMs) and which ones could be useful in detecting the transition to a progressive phenotype.

Conclusion: Our review highlights the emergence of useful biomarkers in the early detection of progression of MS, such as cognitive impairment, MRI, and glial markers. We are getting closer to revolutionising the SPMS diagnosis and clinical management as we get a deeper understanding of these biomarkers.

EP-18 - ESCLEROSE MÚLTIPLA E UVEÍTE: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

Inês Margarido^{1,2}; Luís Figueira³; Maria José Sá^{4,5}; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de São João; 4-FP-I3ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 5-FCS-UFP, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introdução: a sobreposição com outras doenças autoimunes, em particular a uveíte, pode ocorrer em doentes com esclerose múltipla (EM), representando um desafio diagnóstico e terapêutico. O melhor tratamento para estes doentes está ainda por definir.

Caso Clínico: mulher de 48 anos com EM forma surto-remissão desde os 13 anos. Esteve sob terapêutica imunomoduladora (TI) de 1ª linha (interferão beta-1a) entre 2001-2011, com estabilidade clínica (EDSS1.0) e imagiológica, a qual foi suspensa por vontade da doente. Permaneceu estável até 2016 – contudo por evidência de atividade imagiológica retomou TI, inicialmente com peginterferão beta-1a com necessidade de switch para triflunomida 1 ano depois por efeitos laterais. Por cumprimento irregular do fármaco e da vigilância analítica, foi novamente decidida suspensão de TI em 2019. Em 2008 ocorreu o primeiro episódio de uveíte anterior e intermédia bilateral, com quadro de hipovisão e dor ocular. Novo episódio em 2017, desde então com várias recidivas e difícil controlo clínico, evoluindo para cronicidade apesar de corticoterapia tópica e oral; iniciou metotrexato em 2018, que foi titulado até 15 mg/semana com boa resposta terapêutica, possibilitando a suspensão da corticoterapia. Última recidiva em 2020, mantendo-se estável do ponto de vista oftalmológico desde então. Neurologicamente, manteve também estabilidade sem TI dirigida até 2023 altura em que a RM-CE revelou novas lesões desmielinizantes, sendo necessária reinstituição de TI. Após discussão multidisciplinar e revisão da literatura, foi decidida suspensão de metotrexato e início de terapêutica com rituximab pela cobertura de ambas as patologias.

Conclusão: a evidência no que concerne à terapêutica dos doentes com patologia dual é escassa. Alguns fármacos utilizados no tratamento das uveítes, podem precipitar/agravar a desmielinização enquanto algumas TIs usadas no tratamento de EM podem ter efeitos secundários oftalmológicos. Assim, uma abordagem multidisciplinar é fundamental para selecionar a terapêutica mais adequada a cada doente e melhorar o seu prognóstico visual e neurológico.

EP-19 - OCARINA CLINICAL TRIAL PROGRAM, DOSE SELECTION AND NON-INFERIORITY OF OCRELIZUMAB ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY IN PATIENTS WITH RELAPSING MULTIPLE SCLEROSIS OR PRIMARY PROGRESSIVE MULTIPLE SCLEROSIS

Catarina Figueiredo²; Christian Wolf³; Scott Newsome¹; Susanne Clinch²; Kletzl Heidemarie²; Oscar Bortolami²; Caroline Giacobino²; Yun-An Shen²; Ben Townsend²; Dusanka Zecevic²; Diego Centonze⁴; Robert Bermel⁵; Eva Krzystanek⁶; Krzysztof Selmaj⁷; Lawrence Goldstick⁸

1-Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, MD, USA; 2-F. Hoffmann-La Roche Ltd, Basel, Switzerland; 3-Lycalis sprl, Brussels, Belgium; 4-Department of Systems Medicine, Tor Vergata University, Rome & Unit of Neurology, IRCCS Neuromed, Pozzilli (IS), Italy; 5-Mellen Center for MS, Department of Neurology, Cleveland Clinic, Cleveland, OH, USA; 6-Department of Neurology, School of Health Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland; 7-Centrum Neurologii, Łódź, Poland; 8-Department of Neurology and Rehabilitation Waddell Center for Multiple Sclerosis, University of Cincinnati, College of Medicine, Cincinnati, OH, USA

Ocrelizumab (OCR) is approved for the treatment of relapsing and primary progressive multiple sclerosis (RMS/PPMS), administered intravenously (IV) every 6 months. OCR subcutaneous (SC) formulation is being developed.

OCARINA I (NCT03972306) Phase Ib dose escalation study assessed OCR SC safety, tolerability and pharmacokinetics. OCARINA II (NCT05232825) Phase III study assessed non-inferiority in serum exposure of OCR SC vs IV.

Both studies enrolled patients with RMS/PPMS (18-65 years; Expanded Disability Status Scale score 0-6.5). In OCARINA I 24-week (W) dose escalation, patients were randomized 1:1 to receive either OCR IV 600 mg or the candidate SC dose. All patients could continue on OCR SC dose during a dose continuation phase (W24-W168) for assessment of safety, tolerability and immunogenicity. In OCARINA II, 236 OCR-naïve patients were randomized 1:1 to receive OCR IV 600 mg or OCR SC 920 mg. OCARINA II assessed comparison of the serum OCR area under the concentration time curve (AUC_{W1-12}), MRI lesion activity, number of relapses, immunogenicity, B-cell depletion and safety.

In OCARINA I, OCR SC was well-tolerated. The median treatment duration with OCR SC was 96 weeks, and 94.7% of patients received ≥ 3 doses. Of patients receiving ≥ 1 dose ($n=131$), 77.9% and 23.7% experienced local injection reactions (IRs) and systemic IRs, respectively. In OCARINA II, at W12, the geometric mean ratio (90% CI) for AUC_{W1-12} of OCR SC vs OCR IV was 1.29 (1.23-1.35). OCR SC 920mg demonstrated non-inferiority to IV 600 mg with respect to AUC_{W1-12} . OCR SC 920mg resulted in near-complete suppression of MRI and relapse activity up to W24. Rapid and sustained B-cell depletion was observed. In both studies, the safety profile of OCR SC 920mg was consistent with that of OCR IV 600mg; both routes were well-tolerated, no new safety concerns were identified.

EP-20 - OFATUMUMAB NO TRATAMENTO DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA APÓS FALÊNCIA TERAPÊUTICA PRÉVIA: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL CENTRAL

Nathalia Ferreira¹; Rita Machado¹; Inês Correia¹; Sónia Batista¹; Maria Do Carmo Macário¹; Carla Cecília Nunes¹

1-Serviço de Neurologia ULS Coimbra

Introdução: Ofatumumab é um anticorpo monoclonal anti-CD20, totalmente humano, administrado através de uma injeção subcutânea mensal, aprovado em Portugal desde 2022 para o tratamento de doentes adultos com esclerose múltipla com surtos (EMS). A sua eficácia e segurança foram estudadas nos ensaios clínicos de fase-3 ASCLEPIOS I & ASCLEPIOS II, mas estudos de vida real e de longo prazo são essenciais para confirmar estes dados. O objetivo do estudo foi descrever a experiência da utilização de ofatumumab em doentes com EM num Centro Terciário após falência terapêutica prévia.

Métodos: Estudo retrospectivo incluindo doentes com EM que efetuaram tratamento com ofatumumab, após falência terapêutica, no período de junho 2022 a novembro de 2023. Recolhidos dados demográficos, imagiológicos e clínicos (surtos, EDSS, efeitos secundários).

Resultados: De um total de 64 doentes que iniciaram ofatumumab, foram incluídos neste estudo 36 doentes (56%) cujo motivo para iniciar ofatumumab foi falência terapêutica. A idade média dos doentes era de 44,4 $\pm$ 8,2 anos e a duração média de doença 11,1 $\pm$ 6,1 anos. O tempo de *follow-up* médio foi de 9,5 $\pm$ 4,4 meses. O número médio de tratamentos anteriores era 2,3 $\pm$ 1,2. Observou-se uma redução significativa da taxa anualizada de surtos (0,64 vs 0,0, $p<0,001$) e do EDSS (2,58 vs 2,44, $p=0,026$). RM-CE pós-tratamento efetuada em 22 (61%) doentes, verificando-se atividade da doença em 2 (0,9%). Efeitos secundários verificados em 11 (30,1%) doentes, sendo os mais frequentes sintomas pseudogripais após a primeira injeção (72%). Os níveis de IgG permaneceram estáveis e os níveis de IgM desceram ligeiramente mas mantiveram-se dentro dos parâmetros normais.

Conclusão: Nesta população, ofatumumab revelou-se um fármaco efetivo e seguro, com uma redução significativa da TAS e da progressão de incapacidade e uma boa tolerabilidade.

EP-21 - CLADRIBINA: EXISTE POTENCIAL PARA O RETRATAMENTO?

Luís Rufo Costa¹; Joana Pinto²; Carla Morgado²; Ana Filipa Santos²; Filipa Sousa²; João Cerqueira²

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A cladribina é um tratamento da esclerose múltipla (EM) que prevê uma duração de efeito de 4 anos, faltando dados sobre o que fazer após esse período.

Caracterizar doentes com EM tratados com 2 ciclos de cladribina e 4 anos de seguimento quanto à eficácia e segurança.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo com inclusão de doentes com EM surto-remissão tratados com cladribina na ULS-Braga, que completaram os 2 ciclos de cladribina e pelo menos 4 anos de seguimento. Foram consultados os processos clínicos e obtidos dados demográficos, clínicos e imagiológicos.

Resultados: Dos 39 doentes com EM que iniciaram cladribina, 12 (31%) completaram 2 ciclos de tratamento mais 2 de seguimento. Destes, a maioria eram mulheres (75%) com mediana de idade ao diagnóstico de 44 anos (25-55). No início da terapêutica a mediana de anos de doença era 5 anos (0-21) e 25% de doentes *naïve*. A mediana do EDSS ao início do tratamento era de 2 (0-3,5), 83% apresentavam surtos no ano anterior e 25% apresentavam atividade imagiológica. Verificaram-se contagens linfocitárias inferiores a 800/L em 83% dos doentes (principalmente ao 2º e 14º mês), sem outros efeitos adversos.

A mediana de seguimento foi 4 anos e 3 meses (4 anos - 5 anos e 3 meses). Cinco doentes iniciaram terceiro ciclo de cladribina sem achados de segurança relevantes, e dois en-

contram-se sem tratamento há 2 e 10 meses, sem evidência de atividade. Em dois foi alterada a terapêutica: um doente para natalizumab por linfopenia persistente e um doente para tofacitinib por artrite reumatóide concomitante. Três doentes aguardam consulta para decisão terapêutica, um dos quais tem atividade clínica e imagiológica.

Conclusão: Esta é uma das primeiras séries de doentes re-tratados com cladribina após 4 anos em Portugal. A decisão de um terceiro ciclo terapêutico parece ser segura em doentes selecionados com atividade mínima.

EP-22 - NATALIZUMAB FORMULAÇÃO SUBCUTÂNEA: ANÁLISE DOS RESULTADOS AUTOREPORTADOS PELOS DOENTES

André Fernandes^{1,2}; Bruno Carvalho^{1,2}; Mafalda Seabra^{1,2}; Teresa Mendonça¹; Ricardo Soares Dos Reis^{1,2}; Maria José Sá^{3,4}; Joana Guimarães^{1,2}; Pedro Abreu^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-FCS-UFP, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 4-FP-I3ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introdução: Em 2021 foi aprovada a formulação subcutânea (SC) do natalizumab, com eficácia e perfil de segurança comparável à intravenosa (IV). Conjeturamos que o impacto desta nova formulação possa transcender o benefício direto no controlo da doença, dado tratar-se de um modo de administração mais “amigo” da pessoa com esclerose múltipla surto-remissão (EMSR).

Pretendemos avaliar o impacto autorreportado pelas pessoas com EMSR da mudança de formulação de natalizumab IV para SC.

Métodos: Caracterização clínico-demográfica de uma coorte de pessoas com EMSR que fizeram troca de natalizumab IV para SC. Aplicação de questionário relativo a aspetos clínicos e não-clínicos.

Resultados: Das 42 pessoas com EMSR inicialmente identificados, 35 aceitaram participar no estudo, e 28 (80%) eram do sexo feminino. Efeitos laterais putativamente relacionados com o natalizumab subcutâneo foram referidos por 5 (14,3%) participantes, maioritariamente fadiga pós-infusão. A totalidade dos inquiridos refere redução de tempo despendido em cada tratamento, incluindo 17 doentes com redução de pelo menos 60 minutos/tratamento. Catorze doentes (40%) referiam necessidade de absentismo laboral com natalizumab IV *versus* 9 (25,7%) com natalizumab SC. A maioria dos doentes (88,6%) não refere diferenças em termos da sua perceção sobre o controlo da doença. Vinte e quatro (68,6%) doentes referem melhoria global da qualidade de vida. Verificou-se redução de ansiedade relacionada com tratamento em 10 (28,6%) participantes. A maioria (n=34) tem uma opinião global positiva/muito positiva relativamente à mudança de formulação, incluindo 18 (51,4%) doentes com melhoria da sua perspetiva sobre a doença.

Conclusão: Este trabalho confirma os resultados de estudos anteriores que se versaram sobre a mudança de formulação para natalizumab SC. Destacou-se o seu impacto positivo na redução do tempo gasto e na comodidade de cada tratamento, o que se refletiu na redução do absentismo laboral, contribuindo, desta forma, para a melhoria da qualidade de vida dos portadores de EMSR.

EP-23 - UM IMPACTO OCULTO DO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA E DA ENXAQUECA: BARREIRAS NO ACESSO AO TRATAMENTO

Joana Moniz Dionísio¹; Mariana Henriques¹; Teresa Costa¹; Diogo Antão²; Sofia Delgado¹; André Rêgo¹; Marlene Saraiva¹; Sara Machado¹; Lia Leitão¹; Elsa Parreira¹; Mariana Santos¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil Lisboa

Introdução: Além da posologia, monitorização e efeitos adversos, as dificuldades no acesso à terapêutica contribuem para o impacto associado à medicação. O levantamento de terapêutica da esclerose múltipla (EM) e da enxaqueca na Farmácia Hospitalar (FH) promove a adesão, mas a distância ao domicílio e possível morosidade do processo poderão influenciar negativamente a vida dos doentes.

Avaliar o impacto do levantamento de terapêutica para EM/enxaqueca na FH.

Métodos: Estudo unicêntrico, observacional, transversal, baseado no preenchimento de questionário online, anónimo, incluindo dados da recolha da terapêutica, escalas de satisfação com o tratamento [percepção global de mudança (PGIC)] e de incapacidade (MSIS-29, EM; MIDAS, enxaqueca). Incluídos adultos com EM/Enxaqueca sob terapêutica de levantamento em FH, há >3meses. Estatística descritiva (SPSS®).

Resultados: Enviados 294 questionários, 154 respostas (EM=116; Enxaqueca=38), com 66,2% mulheres, idade mediana 47. Pontuações médias nas escalas: PGIC 4/7; MSIS-29 35,7%; MIDAS: 59,3/90. Em 76,0%, o doente recolhe a sua medicação; 29,2% dos responsáveis pela recolha faltam frequentemente/muito frequentemente ao emprego para tal. Em média, demoram 2,3h ($\sigma=1,39$) até obterem a medicação (distância média 20,2 km, $\sigma=31,1$). Estima-se um tempo gasto anualmente (TGA) com a recolha da medicação de 13,3 horas/ano ($\sigma=11,3$). A satisfação global média com a forma de recolha foi de 2,7 (1=nada de acordo, 5=totalmente de acordo), correlacionando-se negativamente com o TGA ($p<0,001$, $R^2=-0,491$). Mais de 75% preferiam levantar a medicação numa farmácia comunitária, 49,7% recebê-la no seu domicílio e 75,2% levantá-la na FH para mais tempo.

Conclusão: Para os doentes com EM e enxaqueca, uma otimização do processo de dispensa hospitalar ou na comunidade da sua medicação poderá traduzir-se numa melhoria significativa na sua qualidade de vida.

EP-24 - DADOS DE VIDA REAL DE 2 ANOS DE OFATUMUMAB: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Janice Alves¹; André Militão¹; Rui Guerreiro¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Arrábida

Introdução: O desenvolvimento de terapêuticas modificadas da doença (TMD) de elevada eficácia representou um ponto de viragem na história natural da esclerose múltipla. O ofatumumab, anticorpo monoclonal humano anti-CD20, tem vindo a destacar-se pela sua eficácia, perfil de segurança e comodidade.

Caracterizar a população de doentes com esclerose múltipla sob ofatumumab seguidos na Unidade Local de Saúde Arrábida (ULSA).

Métodos: Análise retrospectiva descritiva de dados de vida real dos doentes com diagnóstico de esclerose múltipla sob terapêutica com ofatumumab, seguidos na ULSA, entre maio de 2022 e dezembro de 2023.

Resultados: No período em estudo, 18 doentes encontravam-se sob ofatumumab, com uma idade média de 45 anos (23-58), 11 do sexo feminino (61%), duração de doença mediana desde o diagnóstico de 7,5 anos (2-19) e um valor de EDSS mediano de 2 (0-4,5). N=5 (28%) eram *naive* e no grupo de *switch* N=10 (56%) apresentavam duas TMDs prévias. A escolha de ofatumumab no grupo *naive* resultou da presença de critérios de mau prognóstico e no grupo de *switch* deveu-se a falência terapêutica, efeitos adversos e questões de segurança. A maioria dos doentes, N=13, encontrava-se sob terapêutica com ofatumumab >6 meses, não havendo registo de surtos; um doente apresentou progressão de incapacidade (provável PIRA) e um doente apresentava uma lesão medular captante de contraste, assintomática. Em relação ao perfil de segurança e tolerabilidade, destacam-se cefaleia (N=3), síndrome gripal (N=3) e infeção do trato urinário não complicada (N=2).

Conclusão: Os dados de vida real do nosso centro vão de encontro à evidência atual, particularmente ao nível da eficácia na redução de surtos, tolerabilidade e aceitação por parte dos doentes. Embora seja uma amostra reduzida, com pouco tempo de seguimento, estes dados fornecem um contributo importante para o conhecimento da história natural da doença e para a inversão da pirâmide terapêutica.

EP-25 - LESÃO DESMIELINIZANTE DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL APÓS TRATAMENTO COM USTEKINUMAB

Alyne Cordeiro¹; Diogo Marques²; Miguel Grunho¹; Francisco Antunes¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal

Introdução: O ustekinumab é um anticorpo monoclonal humano anti-IL-12/IL-23 aprovado para o tratamento da psoríase e da doença inflamatória intestinal. Foi ainda estudado num ensaio clínico em esclerose múltipla surto-remissão (EMSR), não tendo demonstrado eficácia, mas também sem que se verificasse aumento na carga lesional, quando comparado com placebo. Contudo, foi previamente descrito na literatura um caso clínico em que o tratamento com ustekinumab foi associado a desmielinização do sistema nervoso central (SNC) e, mais recentemente, um caso com envolvimento do sistema nervoso periférico.

Caso Clínico: Homem de 58 anos, com antecedentes de tabagismo, diabetes *mellitus* tipo 2, dislipidemia e psoríase, em tratamento com ustekinumab há seis anos (45 mg, 12/12 semanas, subcutâneo), apresentou, de forma aguda, queixas de alteração da articulação verbal, e diminuição da força muscular e da sensibilidade no membro inferior direito. Ao exame neurológico documentou-se apenas hemiparesia direita. Do estudo complementar salienta-se: ressonância magnética encefálica com uma lesão periventricular esquerda, com reforço com gadolínio, e várias pequenas lesões periventriculares/subcorticais de caráter desmielinizante, sem envolvimento justacortical, infratentorial ou medular; ausência de bandas oligoclonais; anticorpos anti-aquaporina-4 e anti-MOG negativos; e rastreio sistémico autoimune/infeccioso negativo. Os sintomas melhoraram após corticoterapia (metilprednisolona 1000 mg/dia, 5 dias, intravenosa). O tratamento com ustekinumab foi descontinuado. A reavaliação clínica e radiológica aos dois e 12 meses não evidenciou nova sintomatologia neurológica, progressão da incapacidade, ou novas lesões do SNC.

Conclusão: Apresentamos um caso de desmielinização do

SNC associada ao tratamento com ustekinumab. Contrariamente ao caso já descrito na literatura, este paciente não cumpria critérios de McDonald 2017, nem apresentou um curso progressivo. Por um lado, o mecanismo de ação e a duração do tratamento arguem contra a causalidade. Por outro, a idade do paciente, a ausência de bandas oligoclonais, e os relatos prévios de eventos desmielinizantes associados a este fármaco apoiam essa hipótese.

EP-26 - O IMPACTO DA IATROGENIA MEDICAMENTOSA NA ADESÃO TERAPÊUTICA EM DOENTE COM NEUROMIELITE ÓPTICA

José Menezes¹; Filipa Ferreira¹; Inês Amaral²; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital Santa Maria

Introdução: Os doentes com neuromielite óptica (NMO) seropositiva para o anticorpo anti-aquaporina (AQP4-IgG) apresentam uma evolução por surtos, tipicamente graves e que condicionam elevada incapacidade. O risco de surtos subsequentes é maior no primeiro ano após o diagnóstico sendo crucial a instituição de imunossupressão a longo prazo.

Caso Clínico: Mulher, 33 anos, melanodérmica. Internamento no Serviço de Neurologia por instalação progressiva de cervicalgia, alterações da sensibilidade no abdómen e membros inferiores (MIs) associado a fraqueza muscular com incapacidade para marcha, obstipação e retenção urinária. À observação apresentava paraprésia espástica assimétrica grave, heminível sensitivo esquerdo em D6 e apalestesia dos MIs. Investigação: RM medular com lesão hiperintensa em T2 longitudinalmente extensa (C1-D6) com realce nodular e multifocal após gadolínio; RM encefálica normal; liquor com pleocitose mononuclear (39 células) e hiperproteinorráquia (154 mg/dL); bandas oligoclonais negativas. Detectado o AQP4-IgG e estabelecido o diagnóstico de NMO. Na fase aguda foi tratada com metilprednisolona e plasmáfereze. Como terapêutica de manutenção foi instituído rituximab 1 g e, concomitantemente, tenofovir para profilaxia de reativação do HBV. Após a segunda administração do primeiro ciclo de rituximab observou-se rash auto-limitado. Aos seis meses, após nova administração de rituximab observaram-se pústulas e placas eritematodescamativas disseminadas, sem afecção das mucosas ou sintomas sistémicos, admitindo-se toxidermia grave. Necessitou de internamento na Dermatologia e foi tratada com corticoterapia tópica e sistémica. Como outras complicações releva-se internamento na Gastroenterologia por enterite (*Aeromonas caviae*) e otite externa aguda bilateral. Após dez meses não houve surtos, mas recusa nova terapêutica imunossupressora biológica.

Conclusão: O perfil de segurança do rituximab está bem estabelecido e inclui complicações infecciosas e muito raramente reações cutâneas (bolhas graves, síndrome Stevens-Johnson e síndrome de Lyell) potencialmente fatais. Estas deverão ser sistematicamente monitorizadas e devidamente alertadas antes do início do tratamento, de forma a não comprometer a adesão a terapêuticas futuras.

EP-27 - LINFOPENIA ASSOCIADA AOS MODULADORES DOS RECEPTORES DA ESFINGOSINA-1-FOSFATO

Janice Alves¹; Mafalda Soares²; Patrícia Faustino²; Inês Gomes²; João Sequeira²; Carlos Capela²; Filipa Ladeira²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Arrábida;
2-Centro de Responsabilidade Integrada de Esclerose Múltipla,
Unidade Local de Saúde São José

Introdução: o mecanismo de ação dos moduladores dos recetores da esfingosina-1-fosfato (S1PRm) baseia-se na sua capacidade de impedir a migração de linfócitos dos gânglios linfáticos. Os S1PRm seletivos, com menor semivida, foram desenvolvidos com o objetivo de minimizar alguns dos efeitos adversos associados a esta classe, sem comprometer a eficácia. Contudo, na prática clínica, permanece a questão sobre o impacto desta seletividade na redução do nº total de linfócitos.

O objetivo foi comparar a redução de linfócitos nos doentes tratados com S1PRm seletivos versus S1PRm não seletivo.

Métodos: análise retrospectiva de dados de vida real de doentes com diagnóstico de Esclerose Múltipla, com mais de 18 anos, sob terapêutica com S1PRm por um período mínimo de 3 meses, entre 2016 e 2023. Realizou-se a caracterização socio-demográfica e análise comparativa da redução de linfócitos aos 3±1 meses entre o grupo S1PRm seletivo (exceto ponésimod) e o grupo não seletivo – fingolimod.

Resultados: a amostra foi constituída por 43 doentes, 18 no grupo S1PRm seletivo (7 ozanimod e 11 siponimod) e 25 no grupo fingolimod; 26 (60,5%) do sexo feminino, com uma idade média de 43,9 anos ($\pm 11,7$), e uma duração média de doença de 13 anos ($\pm 8,7$), 8 doentes eram naïve quando iniciaram S1PRm. O grupo S1PRm seletivo apresentou uma redução média de linfócitos de 54,3% em comparação a 73,4% no grupo fingolimod ($p > 0,05$). Observou-se uma correlação negativa moderada, $r = -0,37$ $p = 0,03$, entre o S1PRm e a redução média de linfócitos. Não se verificou uma correlação entre a redução média de linfócitos e a idade, sexo e duração da doença.

Conclusão: os resultados apontam para a existência de uma correlação negativa moderada entre a seletividade do S1PRm e a redução de linfócitos. No entanto, a redução média não apresentou uma diferença significativa entre grupos e apenas foi avaliado o impacto a curto prazo.

EP-28 - MOGAD COM LESÃO TUMEFATIVA DESMIELINIZANTE E SÍNDROME DE SJÖGREN: UMA ASSOCIAÇÃO INCOMUM

Luís Rufo Costa¹; Leonor Francisco¹; Pedro Correia¹; Renata Silva¹; Sandra Perdigão¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A doença associada a anticorpos anti-MOG (MOGAD) é uma doença inflamatória do SNC distinta da esclerose múltipla e da neuromielite óptica. Têm sido descritos casos associados a lesões tumefativas nestas doenças desmielinizantes, particularmente na MOGAD.

Caso Clínico: Mulher de 56 anos, com antecedentes de síndrome de Sjögren sob metotrexato, recorreu à urgência por fraqueza muscular dos membros esquerdos e fala arrastada. Ao exame apresentava disartria e hemiparésia esquerda G4+ com face. Fez TC-CE e angio-TC que mostravam hipodensidade cortico-subcortical fronto-parietal direita sugerindo lesão isquémica aguda, sem oclusão de grande vaso. Iniciou antiagregação e foi internada.

No internamento melhorou completamente dos défices, a RM-CE mostrava lesão na transição fronto-parietal direita com atingimento do corpo caloso e realce interno após contraste, colocando-se a suspeita de lesão tumoral ou inflamatória. O estudo analítico (com avaliação de outra causa imune sistémica ou infecciosa), pesquisa de neoplasia oculta e estudo de LCR com BOC foi negativo. Suspeitou-se de etiologia tumoral, foi discu-

tido o caso com Neurocirurgia propondo-se biópsia cerebral. Repetiu a imagem 2 meses depois que mostrou redução significativa das dimensões da lesão, sem captação de contraste o que favorecia etiologia inflamatória, sendo referenciada para consulta de Neurologia. Na consulta, apresentava exame neurológico normal e estudo analítico complementar mostrou anticorpos anti-MOG com título 1/32. Diagnosticou-se MOGAD, permanecendo em seguimento apertado sem novos eventos e sem tratamento específico.

Conclusão: As lesões tumefativas ocorrem em 22% dos casos de MOGAD e não parecem associar-se a pior prognóstico ou risco de recorrência. São de difícil distinção entre a etiologia tumoral e outras doenças autoimunes. Neste caso, apesar da suspeita inicial de etiologia tumoral, a melhoria clínica e imagiológica sem tratamento dirigido permitiu colocar o diagnóstico em questão. Embora seja reconhecida uma associação entre NMOSD e outras doenças autoimunes, não está bem estabelecida esta relação com a MOGAD.

EP-29 - RETENÇÃO URINÁRIA AGUDA COMO APRESENTAÇÃO PAUCISSINTOMÁTICA DE DOENÇA ASSOCIADA AO ANTICORPO ANTI-MOG (MOGAD)

Teresa Ascensão Pinheiro¹; José Menezes¹; Cláudia Silva²; Sara Machado¹; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹

1-Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Hospital Vila Franca de Xira

Introdução: A mielite transversa (MT) nos doentes com Doença associada aos anticorpos anti-MOG (MOGAD) pode ocorrer isoladamente, como componente da encefalomielite disseminada aguda, ou simultaneamente com nevrite óptica. As manifestações clínicas da MT incluem alterações sensitivas, motoras e dos esfíncteres, tipicamente moderadas a severas. A maioria dos doentes apresenta uma recuperação motora excelente, mas pode persistir disfunção de esfíncteres ou sexual permanente.

Caso Clínico: Mulher de 19 anos, sem antecedentes relevantes. Recorreu ao Serviço de Urgência por início de disestesias na região gemelar bilateralmente e, no dia seguinte, retenção urinária aguda. Sem intercorrência infecciosa ou vacinação prévia. À observação destacava-se hiperreflexia miotática dos membros inferiores, sinal de Babinski bilateral, com força muscular conservada; restante observação normal. A ecografia vesical confirmou volumoso globo vesical (1L), a condicionar moderada dilatação ureteropielocalicial bilateral; pelo que ficou algaliada. O estudo do líquido revelou pleocitose de predomínio mononuclear (26 células), hiperproteínorraquia (89,95 mg/dL) e hipoglicorraquia 53 mg/dL (glicemia 97 mg/dL). Iniciou empiricamente metilprednisolona, aciclovir e ceftriaxone, em dose meníngea, suspensos os últimos dois aquando da negatividade dos marcadores infecciosos. A RM medular mostrou extensa lesão de C5 e em toda a medula dorsal, envolvendo apenas a substância cinzenta, sem realce de sinal após administração de contraste. A RM-CE foi normal. Os potenciais evocados multimodais foram normais. Sem bandas oligoclonais no líquido. Pesquisa de anticorpos anti-MOG positiva e anti-aquaporina 4 negativa. Pela ausência de resposta à corticoterapia cumpriu sete sessões de plasmáfereze, com franca melhoria, e consequente desalgaliação. Ecografia pós miccional normal. Mantém corticoterapia oral.

Conclusão: Apesar da disfunção urinária ser típica das mielites associadas à MOGAD, a sua apresentação isolada é rara. Adicionalmente, salientamos a evidente dissociação clínico-imagiológica, face à extensão da lesão identificada, e que motivou a prossecução da terapêutica de fase aguda.

EP-30 - INFUSÃO RÁPIDA DE OCRELIZUMAB COMO ESTRATÉGIA PARA OTIMIZAR A GESTÃO DO DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Patricia Faustino^{1,2}; Chiara Zanetta¹; Simone Guerrieri¹; Chiara Bucca¹; Agostino Nozzolillo¹; Angela Genchi¹; Maria Assunta Rocca^{1,3,4}; Lucia Moiola¹; Massimo Filippi^{1,3,4}

1-Centro de Esclerose Múltipla, Serviço de Neurologia, Ospedale San Raffaele, Milano, Italia; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 3-Neuroimaging Research Unit, Ospedale San Raffaele, Milano, Italia; 4-Vita-Salute San Raffaele University, Milano, Italia

Introdução: As terapêuticas modificadoras de doença de elevada eficácia alteraram a história natural da EM, nomeadamente infusões em Hospital de Dia (HD), sendo que atualmente existe pressão para otimizar a sua administração.

Este estudo pretendeu fazer uma avaliação da ocorrência de reações relacionadas com a infusão (RRI) em doentes sob infusão rápida (IR) de ocrelizumab.

Métodos: O protocolo de IR-ocrelizumab é implementado em doentes após dois ciclos completos bem tolerados, sendo a infusão reduzida de três para duas horas. Dados demográficos e clínicos foram colhidos dos doentes sob ocrelizumab no Ospedale San Raffaele, tal como a frequência, gravidade e tratamento de RRI. Uma análise comparativa entre doentes com infusão rápida e sem infusão rápida foi realizada.

Resultados: Identificamos 369 doentes tratados com ocrelizumab, destes 283 (76,7%) sob IR-ocrelizumab, com predomínio do sexo feminino (58,3%), idade média 43,4 ($\pm 10,3$) anos, fenótipo mais frequente surto-remissão (74,3%) e EDSS mediano 3,0 (variância interquartil (IQR) 1,5-6,0). O número mediano de ciclos no grupo IR foi 7 (IQR 5-8) e 4 (IQR 2-5) no grupo sem IR, $p < 0,001$. A duração da doença era 12,1 ($\pm 7,9$) anos no grupo IR, comparativamente com 10,8 ($\pm 14,7$) anos no grupo sem IR, $p = 0,001$. As restantes características foram semelhantes entre os dois grupos ($p > 0,05$). Houve 38 (10,3%) RRI, 25 no grupo IR, mas sem diferença entre os dois grupos ($p = 0,106$). As RRI incluíram odinofagia, rash, hipotensão, febre e sintomas gastrointestinais. As RRI foram maioritariamente ligeiras (81,6%) ou moderadas (18,4%) com resolução após suspensão temporária do fármaco, hidratação e/ou medicação sintomática, com posterior reinício da infusão. A IR-ocrelizumab não foi associado com RRI (OR 0,55, 95% IC 0,27-1,13, $p = 0,096$).

Conclusão: Nesta coorte, foi demonstrada uma frequência baixa de RRI com maioritariamente gravidade ligeira-moderada (sem registo de RRI graves), sem relação com IR. Os protocolos de IR representam uma estratégia para melhorar a gestão do doente com EM.

EP-31 - NEUROPATIA ÓPTICA ANTERIOR: CULPAM-SE OS DRUSENS OU OS ANTICORPOS ANTI-AQ4+?

Nathalia Ferreira¹; Carla Cecília Nunes¹; João Lemos¹; Sónia Batista¹; André Jorge¹

1-Serviço de Neurologia – ULS Coimbra

Introdução: A neuropatia óptica isquémica anterior (NOIA) é uma causa importante de perda visual grave em indivíduos acima de 50 anos. A NOIA está associada a vários fatores de risco, incluindo drusens do nervo óptico (DNO), principalmente em doentes jovens. Por outro lado, a neuromielite óptica (NMOSD) pode ter uma apresentação fenotípica semelhante,

sendo um importante diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Homem de 50 anos, sem antecedentes relevantes, refere perda de visão indolor do olho direito com 4 dias de evolução. Ao exame, apresentava melhor acuidade visual corrigida 20/200, discromatopsia, defeito altitudinal inferior, defeito pupilar relativo aferente e edema marcado do disco óptico à direita. No olho esquerdo o exame era normal, exceto pela presença de DNO. A tomografia de coerência óptica confirmou igualmente a presença de DNO no olho direito. Foi assumido o diagnóstico de NOIA associada a DNO. Introduziu-se aspirina. No seguimento, do estudo complementar realizado, os painéis infecciosos e auto-imune foram negativos, à exceção da presença do anticorpo anti-AQP4 no soro. A RM do neuro-eixo identificou três lesões intraparenquimatosas inespecíficas, sem alterações dos nervos ópticos, lesão inflamatória C2-C3 e alteração de sinal centro-medular questionável em D2-D3 e D4-D5. A análise do LCR revelou 6 bandas oligoclonais comuns ao LCR e ao soro. Foi assumido o diagnóstico de NMOSD-Aq4+, tendo iniciado micofenolato de mofetil, e permanecido sem melhoria visual e com RM crânio-encefálicas e medulares sobreponíveis.

Conclusão: Neste contexto, é difícil atribuir uma etiologia única e/ou específica a uma neuropatia óptica anterior que apresente simultaneamente DNO e anticorpos anti-Aq4. A realização de RM orbitária na fase aguda com hipotética alteração de sinal na porção posterior do nervo óptico poderia ter favorecido o diagnóstico de NMO. Persiste um risco considerável de novo evento visual no olho adelfo, tanto pela existência de DNO, como pela existência de anticorpos anti-Aq4.

EP-32 - ATROFIA DOS NERVOS ÓTICOS NA DOENÇA ANTI-MOG SEROPOSITIVA: DESCONTINUAR OU MANTER TRATAMENTO?

Bruno Carvalho²; Olinda Faria¹; Joana Guimarães²

1-Serviço de Oftalmologia – ULS São João; 2-Serviço de Neurologia – ULS São João

Introdução: A doença Anti-MOG distingue-se pela presença de autoanticorpos contra uma glicoproteína presente na camada externa da bainha de mielina dos oligodendócitos (MOG) e que atualmente é considerada uma entidade clínica distinta das restantes doenças desmielinizantes do sistema nervoso central. A progressão clínica nesta entidade é rara na ausência de surtos, sendo estes mais comuns manifestarem-se por nevrite ótica, mielite longitudinalmente extensa ou a encefalomielite aguda disseminada, no entanto a maioria dos doentes tem um curso monofásico.

Caso Clínico: Mulher, de 34 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, apresentou, aos 20 anos, quadro agudo de queixas sensitivas e défice motor nos membros superiores, sem contexto infeccioso identificado. Após estudo etiológico com punção lombar inocentes, foi diagnosticada com mielite idiopática, recuperando totalmente após corticoterapia. Aos 33 anos começou a notar uma perda progressiva da acuidade visual e diplopia, sendo posteriormente avaliada por oftalmologia. Nessa avaliação, foi observado estrabismo e atrofia bilateral dos nervos ópticos, sem sinais atuais nem clínica prévia de nevrite óptica, sendo novamente referenciada a consulta de neurologia. Do estudo destaca-se serologia positiva para anti-MOG e negativa para anti-AQP4. A RM medular com hiperintensidade em C4 sequelar, sem achados relevantes na RM cerebral e órbitas. Por redução progressiva na acuidade visual, iniciou azatioprina até uma dose de 100 mg por dia. Nas avaliações subsequentes ainda manifestava queixas subjetivas

de alteração da acuidade visual, bilateralmente mas sem tração na avaliação neuroftalmológica e estabilidade nos OCTs. Com a repetição dos anticorpos anti-MOG novamente positiva.

Conclusão: Este caso destaca que, embora o mais comum na doença anti-MOG seja a estabilidade clínica entre os surtos, a progressão da doença pode ocorrer em alguns casos, levando a questionar qual será a altura mais oportuna para suspender medicação nos casos com atrofia ótica grave ao início e que se mantêm estáveis embora com anticorpos positivos.

EP-33 - O PAPEL DA RECONSTITUIÇÃO DE LINFÓCITOS B NA ATIVIDADE E NA PROGRESSÃO DA INCAPACIDADE DA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Alyne Cordeiro¹; Diana Valente²; Mafalda Delgado Soares³; Patrícia Faustino³; João Sequeira⁴; José Pinto Marques⁴; Inês Gomes⁴; Carlos Capela⁴; Filipa Ladeira⁴

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade Local de Saúde Algarve, Faro, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital de Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

Introdução: A reconstituição de linfócitos B como preditor de resposta a tratamento com ocrelizumab é controversa, bem como a sua utilização para personalização de intervalo de dose de ocrelizumab.

Este estudo pretendeu avaliar a ocorrência de reconstituição de linfócitos B e a sua relação com a atividade e a incapacidade da esclerose múltipla (EM), em doentes sob ocrelizumab.

Métodos: Realizou-se uma análise retrospectiva de todos os pacientes sob ocrelizumab tratados no nosso Centro por um período mínimo de 6 meses. A avaliação de linfócitos B (CD19+) foi realizada a cada 6 meses. Foram incluídos doentes com pelo menos uma contagem de linfócitos B disponível pelo menos um mês após o início do tratamento. Conduziu-se uma análise de regressão binária para avaliar se a repopulação de linfócitos B (≥ 10 células/ μ L) nos primeiros 24 meses previa a progressão na Expanded Disability Status Scale (EDSS), surto ou atividade na ressonância magnética (RM) durante follow-up.

Resultados: Incluíram-se 145 doentes, 49,7% do sexo feminino, 35,2% sem tratamento prévio, com EDSS mediano de 3,5 (AIQ 4,25) e idade média de 44,2 ($\pm 12,0$) anos à data de início de ocrelizumab; 49,0 % com o diagnóstico de EMSR, 40,0% de EMPP e 11,0 % de EMSP. Durante um follow-up mediano de 40,0 (AIQ 23,0) meses, 17,2% (n=25/145) apresentaram pelo menos um período de repopulação de linfócitos B, 42,6% (n=49/115) tiveram progressão de EDSS, 19,0% (n=26/137) tiveram atividade na RM e 4,1% (n=6/145) apresentaram pelo menos um surto. A reconstituição de linfócitos B associou-se a progressão da incapacidade (OR 4,0, IC 95% 1,4-11,4, p=0,009); actividade imagiológica (OR 3,7 IC95% 1,4- 9,8, p=0,01) mas não a surto.

Conclusão: A reconstituição de linfócitos B nos primeiros 24 meses de tratamento com ocrelizumab ocorreu mais frequentemente do que o previamente reportado e associou-se a um risco maior de actividade imagiológica e progressão de incapacidade, mas não à ocorrência de surtos.

EP-34 - APLICAÇÃO DOS NOVOS CRITÉRIOS MOGAD EM UMA COORTE PEDIÁTRICA

Roberto Mendes Franco^{1,2}; Jacinta Fonseca^{3,4}; Cláudia Melo^{3,4}; Mafalda Sampaio^{3,4}; Joana Guimarães^{2,4}; Raquel Sousa^{3,4}; Pedro Abreu^{2,4}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélcio Mendonça-Funchal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 3-Unidade de Neuropediatria. Centro Hospitalar Universitário São João; 4-Faculdade de Medicina, Universidade do Porto do Centro Hospitalar Universitário São João

Introdução: A doença associada a anticorpos contra a glicoproteína de mielina oligodendrócitos (MOGAD) é, atualmente, reconhecida como uma doença desmielinizante adquirida do sistema nervoso central(SNC).Embora ainda não formalmente validados, os seus critérios de diagnóstico foram recentemente estabelecidos.

Este estudo pretendeu caracterizar uma coorte de MOGAD em idade pediátrica (MOGADP) e nela aplicar os seus novos critérios de diagnóstico.

Métodos: Estudo retrospectivo unicêntrico de doentes com MOGADP, entre 2018-2023, no serviço de Neuropediatria dum hospital terciário. Efetuou-se a caracterização demográfica e clínica dos doentes pediátricos com anticorpos anti-MOG positivos, aos quais foram aplicados os novos critérios MOGAD.

Resultados: Incluíram-se 9 doentes (n=5 sexo masculino) apresentando, na primeira manifestação da doença, uma mediana de idades de 4,00 (intervalo interquartil (IQR)2,0-6,0). A duração mediana de seguimento foi de 40,6(IQ:13,0-57,0) e de EDSS na última avaliação era 0,00(IQ:0,25-0,75). Clinicamente, quatro doentes apresentaram encefalomielite aguda disseminada (ADEM), dois nevrite ótica (NO), um ADEM e NO, um doente apresentou quadro polissintomático (NO, sinais polifocais encefálicos e medulares) e outro polineuropatia. Inicialmente, todos os doentes apresentaram anticorpos anti-MOG positivos, as bandas oligoclonais (BOCs) foram positivas no líquido em três doentes, os quais não cumpriam os critérios de McDonald 2017 para esclerose múltipla. Seis doentes tiveram uma evolução monofásica. Dois doentes efetuam atualmente imunossupressão de manutenção, um com imunoglobulina endovenosa mensal e outro com metotrexato. Na apresentação inicial oito cumpriam os novos critérios de MOGAD.

Conclusão: Embora o tamanho de nossa coorte limite a generalização dos resultados, este estudo confirma a especificidade dos novos critérios de diagnóstico de MOGAD num primeiro episódio de doença desmielinizante do SNC. Porém, demonstra a ocorrência de fenótipos atípicos, como a polineuropatia, que não são abrangidos pelos critérios estabelecidos. Dada a variabilidade fenotípica da MOGAD, seria importante conduzir um estudo multicêntrico Português para aprimorar a validação destes critérios, especialmente na população pediátrica.

EP-35 - DOR COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DA MIELITE POR NMOSD: DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

Beatriz Barreto^{1,2}; Mafalda Seabra^{1,3}; Joana Guimarães^{1,3}; Daniela Ferro^{1,3}

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-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: As doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) constituem um grupo de doenças imunomediadas do sistema nervoso central que afetam predominantemente os nervos ópticos e a medula espinhal. A dor é um sintoma comum e incapacitante nestes doentes, podendo surgir como sintoma predominante na apresentação da doença e fazendo diagnóstico diferencial com outras patologias.

Este estudo pretendeu fazer uma avaliação da dor enquanto sintoma predominante na apresentação da mielite por NMOSD e os desafios associados ao seu diagnóstico.

Métodos: Estudo retrospectivo, descritivo, que incluiu doentes adultos com diagnóstico de mielite com anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG entre 2012 e fevereiro de 2024.

Resultados: Identificámos 17 doentes com mielites seropositivas (11 com anti-AQP4 e seis anti-MOG). Desses, cinco doentes com anticorpo anti-AQP4 positivo apresentaram-se com dor abdominal e/ou dorsal como manifestação inicial predominante, sendo que três eram mulheres, com idades compreendidas entre os 26 e os 87 anos. A dor surgiu após esforço físico intenso e/ou apresentava ritmo mecânico em três doentes. Em três doentes, a dor foi a primeira manifestação isolada do episódio de mielite, progredindo em poucas horas a dias para o aparecimento de outras queixas neurológicas. Nenhum dos doentes apresentou resolução da dor com terapêutica analgésica. O tempo até ao diagnóstico de mielite variou entre oito horas e dois meses. Quatro doentes procuraram observação médica pelo menos uma vez antes da avaliação por Neurologia que resultou no diagnóstico final. Todos os doentes acabaram por realizar ressonância magnética medular, sendo que todos apresentavam alterações imagiológicas compatíveis com mielite transversa longitudinalmente extensa.

Conclusão: A dor pode ser um sintoma frequente na apresentação das mielites com anticorpos anti-AQP4, surgindo por vezes como manifestação inicial, o que reforça a necessidade de uma maior consciencialização para esta entidade rara, sobretudo se em associação com outros sinais e/ou sintomas neurológicos e refratariedade a medidas terapêuticas convencionais.

EP-36 - ESCLEROSE MÚLTIPLA DE INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA E OUTROS DIAGNÓSTICOS NEUROLÓGICOS: CASUALIDADE OU EVIDÊNCIA?

Barbara Saraiva¹; Inês Hormigo¹; João Sequeira²; Teresa Painho¹; Rita Silva¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local

de São São José, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital de Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

Introdução: A esclerose múltipla (EM) de início em idade pediátrica corresponde a 3%-10% dos casos. Sendo conhecida a associação com fatores ambientais, infecciosos e genéticos, a evidência de relação com outras patologias é escassa. Descrevem-se quatro casos de EM com início em idade pediátrica e outro diagnóstico neurológico.

Casos Clínicos:

Caso 1: Antecedentes de gama-sarcoglicanopatia (LG-MD2C-mutação c.848G>A). Aos 13 anos, episódio de hemiparesia e paresia facial central direitas. RM apresentava lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na substância branca (SB) e mesencéfalo. LCR com 57 células/uL mononucleares, proteinorraquia (55,2 mg/dL) e síntese intratecal (SI) de IgG.

Caso 2: Antecedentes de cavernoma frontal superior esquerdo excisado e epilepsia lesional. Apresentação com monoparesia do membro inferior esquerdo. RM identificou lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na SB periventricular, tronco cerebral e medula dorsal. LCR apresentava 14 células/uL mononucleares, proteinorraquia (34,8 mg/dL) e SI de IgG.

Caso 3: Antecedentes de neurofibromatose (NF) tipo 1 (neurofibromas, nódulos de Lisch e manchas *café-au-lait*) e cirurgia correção escoliose. Descrito agravamento em 1,5 anos de tremor postural/intencional e ataxia. RM apresentava lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na SB medular, periventricular, corticais/justa-corticais, tronco e cerebelo. LCR com 5 células/uL mononucleares, proteinorraquia (16,6 mg/dL), e SI de IgG e IgM.

Caso 4: Diagnóstico de EM no ano anterior. Apresentação de novo de paraparesia crural e diplopia, após infeção viral. Progressão para paresia bilateral do VI par, disfagia, disfonía e tetraparesia com arreflexia. RM com lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na SB encefálica, sem lesões inflamatórias em atividade. Eletromiograma sugestivo de AldP com melhoria após Imunoglobulina.

Estabilização da EM após metilprednisolona (Casos 1, 2); fingolimod (casos 3, 4); e natalizumab (caso 3).

Conclusão: A par da NF, cuja relação genética com EM tem sido estudada, não estão descritas associações com estes diagnósticos neurológicos e a sua confirmação poderá permitir reconhecer precocemente a EM, com implicações no tratamento e prognóstico.

Sessão EMin

EMIN-1. AVALIAÇÃO DA APLICAÇÃO DAS RECOMENDAÇÕES E CONSENSOS DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA E DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEURORRADIOLOGIA SOBRE RESSONÂNCIA MAGNÉTICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA NA PRÁTICA CLÍNICA

Alyne Cordeiro³; Ana João Marques⁴; Ana Rita Castro⁵; Cristiana Silva⁶; Duarte Carapinha⁷; Francisca Ferreira¹; Miguel Schön⁸; José Vale⁹; Maria José Sá¹⁰; Ricardo Soares Dos Reis^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 6-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra, Amadora, Portugal; 8-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 9-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde de Loures/Odivelas; 10-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa

Introdução: A ressonância magnética (RM) tem um papel crucial no diagnóstico e monitorização dos doentes com esclerose múltipla (EM). Este estudo pretende avaliar a implementação das "Recomendações e Consensos do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla e da Sociedade Portuguesa de Neurorradiologia sobre Ressonância Magnética na Esclerose Múltipla na prática clínica".

Métodos: Realizou-se um estudo observacional, retrospectivo, longitudinal e multicêntrico englobando doentes com diagnóstico de EM entre 2019 e 2022 de 7 hospitais portugueses. Foi obtida informação demográfica e dados relativos à requisição da RM, protocolos de aquisição e relatório. Foi realizada análise descritiva e comparativa.

Resultados: Foram incluídos 242 doentes, sendo 66% do sexo feminino. A média de idades ao diagnóstico foi 37 (24-50) anos, predominando as formas surto-remissão (225, 93%). Foram incluídos 989 exames, correspondendo a 737 pedidos e relatórios. Um terço dos relatórios estava indisponível na data pretendida, com implicações em 83,7% dos casos, sendo a principal uma nova consulta (58,9%). 28,8% das requisições de RM diagnósticas e 3,7% de seguimento cumpriram todos os critérios recomendados. Todas as sequências obrigatórias foram executadas em 82,5% das RM crânio-encefálicas e 71,1% das RM medulares. Nenhum dos relatórios cumpriu todos os parâmetros recomendados, destacando-se a omissão mais frequente da dose de gadolínio, carga lesional e caracterização da atrofia cerebral. Após implementação das recomendações, os neurologistas reportaram com maior frequência o fenótipo da doença ($p<0,05$) e os neurorradiologistas os parâmetros técnicos ($p<0,05$). Os exames realizados em hospitais privados apresentaram protocolos de neuroimagem semelhantes, cumprindo mais frequentemente os tópicos sugeridos na conclusão dos relatórios ($p<0,05$).

Conclusão: A informação fornecida pelo clínico foi frequentemente insuficiente, o que poderá comprometer a planificação

do protocolo de RM. No relatório havia regularmente informação relevante em falta relativa ao diagnóstico e seguimento dos doentes. Uma colaboração mais estreita entre neurologistas e neurorradiologistas poderá melhorar significativamente a utilidade da RM neste contexto.

EMIN-2. PREDICTIVE FACTORS FOR RELAPSING MYELIN OLIGODENDROCYTE GLYCOPROTEIN ANTIBODY-ASSOCIATED DISEASE: INSIGHTS FROM A MULTICENTRIC COHORT

Andrea Cabral⁷; Ana Lídia Neves¹; Catarina Serrão⁸; Daniela Santos Oliveira²; Janice Alves³; José Miguel Alves⁴; Mafalda Soares⁵; Ernestina Santos⁶; André Jorge⁴

1-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 3-Neurology Department, Unidade Local de Saúde Arrábida, Setúbal, Portugal; 4-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Multiple Sclerosis Centre of Integrated Responsibility, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 6-Neurology Service, Department of Neurosciences, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 7-Neurology Department, Unidade Local de Saúde Gaia Espinho, Porto, Portugal; 8-Department of Neurosciences and Mental Health, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introduction: Myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG) antibody-associated disease (MOGAD) is a heterogeneous central nervous system (CNS) demyelinating disease with a monophasic or relapsing course. Currently there is no consensus on attack-preventing immunotherapy due to inconclusive findings in the literature regarding predictors of relapsing disease.

We aimed to identify predictors of relapsing MOGAD, with special interest in patient characteristics at presentation.

Methods: A multicenter observational retrospective study was conducted to characterize a cohort of Portuguese adult MOGAD patients. The study sought to identify predictors of a relapsing course following the initial attack. Patients aged 18 or older who fulfilled the inclusion criteria were identified from participating center databases. Clinical and demographic data were collected from medical records. Bivariate analysis was conducted comparing patients with relapsing and monophasic MOGAD. Significant variables were included in a stepwise multiple regression analysis to identify independent predictors of relapse. The level of significance was 0.05.

Results: Eighty-seven MOGAD patients from 8 public hospitals were included. Relapsing MOGAD was found in 35.6% of patients. The mean time from the first attack to diagnosis was 3.2 years (± 6.2) and to relapse was 4.4 years (± 6.4). Relapsing MOGAD patients were more likely to have a second positive MOG-IgG ($p=0.011$), with a relative risk of relapsing disease of 9.8 times higher. Monophasic patients more frequently showed seroconversion to negative over follow-up. Multiple logistic regression showed that at the first attack, higher neutrophil count ($p<0.01$), presence of type II and III oligoclonal bands ($p=0.025$) and absence of bridging corticotherapy ($p=0.038$) were predictive of relapsing MOGAD.

Conclusion: This study allowed us to identify predictive and preventive factors of the MOGAD relapsing course. Neutrophil

count and oligoclonal bands at first attack are factors that may facilitate early decision-making regarding maintenance treatment. Further studies with a prospective design are needed to validate our findings and assess their utility in real-life practice.

EMIN-3. PERSPECTIVES ON MULTIPLE SCLEROSIS (PERSEM)

Inês Margarido^{1,2}; Inês V. Carvalho³; Cátia Oliveira⁴; Danna Krupka^{5,6}; Miguel Duarte⁷; Nathalia Barros³; Maria José Sá^{8,9}; José Vale⁷; Luís Isidoro¹⁰

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 6-Faculdade de Ciências Médicas Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 7-Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas, Loures, Portugal; 8-FP-131D, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 9-FCS-UFP, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 10-Unidade Local de Saúde de Viseu Dão-Lafões, Viseu, Portugal

Introduction: Recent advances in multiple sclerosis (MS) therapy have significantly improved the prognosis. However, it can still lead to significant disability which poses challenges for both patients and doctors. It is essential to understand the perspectives of both groups on how the disease and its treatment impact quality of life (QoL) to identify differences and enhance communication.

Methods: Cross-sectional real-world survey through two online questionnaires developed by the research team directed at adult patients diagnosed with MS and neurology specialists and residents with experience with MS. The questionnaires aimed to address each group's perspective on MS symptoms, treatment and QoL. The patient's QoL was assessed using the Portuguese version of the Multiple Sclerosis Quality of Life (MSQOL-54), a modified version for MS of 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36).

Results: We included 252 MS patients and 53 neurologists. The prescription of moderate versus high efficacy treatments did not influence physical and mental health scores ($p=0.582$ and $p=0.180$, respectively); both scores were higher in those satisfied with their disease-modifying treatment (DMT) (both $p<0.001$) and lower in patients with relapses within the previous year ($p=0.026$ and $p=0.022$, respectively). When asked about the most relevant SF-36 domains for patient's QoL, doctors valued role-physical (71.7% versus 55.6%, $p=0.030$) and bodily pain (59.7% versus 33.7%, $p=0.004$); mental health was preferred by patients (54.8% versus 37.7%, $p=0.024$). The level of patient involvement in treatment choice was associated with better physical ($p=0.024$) and mental ($p=0.002$) scores. When selecting their DMT, 56.7% of patients prioritized the role of doctors, with 71.0% showing no desire for increased involvement in the decision. Conversely, most doctors (84.9%) considered the patient should be more participative.

Conclusion: Our study highlights the need for a patient-centered approach in MS care, advocating for the inclusion of

patient-reported outcomes to better align treatment plans with patients' priorities and enhance QoL.

EMIN-4. THE ROLE OF DISEASE MODIFYING THERAPIES IN LATE-ONSET MS: A PORTUGUESE MULTICENTRIC CHARACTERIZATION STUDY

Andressa Pereira¹; Catarina Fernandes²; Diana Cruz³; Patrícia Faustino¹⁰; Roberto Franco^{4,5}; Sara Costa⁶; Sara Matos²; José Vale⁸; Maria José Sá⁹; Mariana Santos⁷

1-Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa; 2-Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 4-Unidade Local de Saúde São João; 5-Hospital Dr. Nélcio Mendonça – Funchal (SESARAM); 6-Unidade Local de Saúde de Santo António; 7-Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra; 8-Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas; 9-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 10-Unidade Local de Saúde de São José

Introduction: Knowledge about the effect of disease modifying treatment (DMT) in late-onset multiple sclerosis (LOMS, onset ≥ 50 years-old) is scarce. This study aims to evaluate the association between DMT use and multiple sclerosis (MS) evolution in a LOMS cohort.

Methods: This multicenter, retrospective, and observational study included LOMS patients with ≥ 2 years of follow-up. Data on demographics, clinical/paraclinical (baseline and follow-up), DMT and adverse events were collected. Primary outcomes were irreversible EDSS 4.0 and 6.0 achievement and first year ARR. Univariate and multivariate regression models were conducted, with treated and/or relapsing phenotypes (RMS) subgroups analyses.

Results: We included 232 patients (53.4% with RRMS phenotype; 84.9% submitted to DMT; mean follow-up time of 12.8 ± 6.58 years). Treatment vs. non-treatment did not affect EDSS milestones in multivariate analysis (adjusted to phenotype, baseline EDSS, age, and ARR), but initially receiving monoclonal antibodies (MAbs) reduced the odds of EDSS 4.0 (OR 0.13). In treated patients, starting with high efficacy DMT (HE-DMT) reduced the chance of EDSS 4.0 (OR 0.046) and 6.0 (OR 0.26) compared with being exclusively treated with moderate efficacy DMT (ME-DMT), with similar results when analysing the subgroup of RMS treated patients. In multivariate models (adjusted to baseline age, EDSS, ARR, phenotype and lesion load), treatment vs non-treatment had no influence in first year ARR, but a significant effect of first DMT type was documented: MAbs (beta -0.19) and oral ME-DMT (beta -0.27) reduced ARR in overall population and oral HE-DMT also in RMS subgroup, compared with non-treatment (which did not happen with platform injectables). During DMT, we documented a rate of 0.6% serious infections, 0.07% opportunistic infections and 0.7% neoplasm diagnosis per patient year.

Conclusion: DMT type and therapeutic strategy influenced LOMS disability accumulation and relapses in our cohort. Our findings support the importance of investment in LOMS treatment optimization.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DA PRIMAVERA DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2024

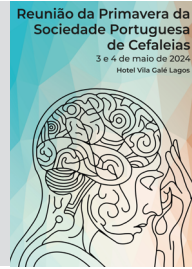
Agostino Nozzolillo	EP-30	Cláudia Silva	EP-29
Alexandre Roldão Alferes	EP-07; EP-09	Claúdia Sousa	CO-07
Alyne Cordeiro	EP-25; EP-33; EMIN-1	Cristiana Silva	EMIN-1
Ana Catarina Santos	CO-08; CO-09	Daniela Ferro	EP-35
Ana Coelho	CO-01	Daniela Jardim Pereira	EP-08
Ana Filipa Santos	EP-21	Daniela Santos Oliveira	EMIN-2
Ana Isabel Silva	CO-08; CO-09	Danna Krupka	EP-05; EP-10; EMIN-3
Ana João Marques	CO-02; CO-03; EP-11; EMIN-1	Diana Cruz	EMIN-4
Ana Lúcia Neves	EMIN-2	Diana Valente	EP-33
Ana Martins Da Silva	CO-05; EP-15; EP-16	Diego Centonze	EP-19
Ana Massano	EP-07	Diogo Antão	EP-23
Ana Paula Sousa	CO-05; EP-15; EP-16	Diogo Marques	EP-25
Ana Rita Castro	EMIN-1	Diogo Pontes	EP-15; EP-16
Ana Rita Sacramento	CO-13	Duarte Carapinha	EMIN-1
Ana Sousa	CO-08; CO-09	Dusanka Zecevic	EP-19
Anabela Gama	CO-08; CO-09	Eduardo Freitas	EP-04
André Bastos	EP-17	Elsa Parreira	EP-23
André Fernandes	EP-22	Emanuel Santos	EP-07
André Jorge	EP-31; EMIN-2	Ernestina Santos	CO-05; EP-13; EP-15; EP-16; EMIN-2
André Magalhães	CO-01	Eva Krzystanek	EP-19
André Militão	EP-24	Filipa Ferreira	EP-26
André Rêgo	EP-23	Filipa Ladeira	CO-08; CO-09; EP-27; EP-33
Andrea Cabral	EMIN-2	Filipa Serrazina	EP-05; EP-10
Andreia Matas	CO-02; CO-03; EP-11	Filipa Sousa	EP-21
Andressa Pereira	EMIN-4	Francisca Ferreira	CO-11; EMIN-1
Angela Genchi	EP-30	Francisco Antunes	EP-25
Angelo Fonseca	EP-13; EP-14	Inês Amaral	EP-26
António Barata	EP-10	Inês Baldeiras	CO-10
Bárbara Alves Rodrigues	EP-05	Inês Carmo E Pinto	EP-05
Bárbara Saraiva	EP-36	Inês Correia	CO-10; EP-12; EP-20
Beatriz Barreto	EP-35	Inês Ferreira	CO-05; EP-15; EP-16
Beatriz Santiago	EP-01	Inês Gomes	CO-08; CO-09; EP-27; EP-33
Ben Townsend	EP-19	Inês Hornmigo	EP-36
Bruna Meira	EP-05	Inês Margarido	EP-18; EMIN-3
Bruno Carvalho	EP-22; EP-32	Inês Rosário Marques	EP-03
Bruno Miguel Santos Carvalho	EP-06	Inês V. Carvalho	EMIN-3
Carla Cecília Nunes	EP-08; CO-10; EP-20; EP-31	Irene Mendes	EP-03
Carla Morgado	EP-04; EP-21	Irina Santos	CO-04; CO-10
Carla Nunes	EP-12	Isabel Santana	CO-04; CO-10
Carlos Capela	CO-08; CO-09; EP-27; EP-33	Jacinta Fonseca	CO-12; EP-34
Carmo Macário	CO-10; EP-12	Janice Alves	EP-24; EP-27; EMIN-2
Carolina Cunha	EP-12	Joana Almeida Ferreira	EP-03
Carolina Sousa Fernandes	EP-08	Joana Cancela	EP-07; EP-09
Caroline Giacobino	EP-19	Joana Guimarães	EP-06; CO-06; CO-07; CO-11; CO-12; EP-17; EP-18; EP-22; EP-32; EP-34; EP-35
Catarina Bernardes	EP-12	Joana Moniz Dionísio	EP-23
Catarina Borges	EP-11	Joana Parra	EP-01
Catarina Borges Silva	CO-03	Joana Pinto	EP-21
Catarina Fernandes	CO-04; CO-10; EMIN-4	João Cerqueira	CO-01; EP-04; CO-05; EP-21
Catarina Figueiredo	EP-19	João De Sá	EP-02
Catarina Serrão	EMIN-2	João Durães	EP-14
Cátia Oliveira	EMIN-3	João Lemos	EP-09; EP-31
Célia Machado	EP-04	João Paulo Gabriel	CO-02; CO-03; EP-11
Chiara Bucca	EP-30	João Sequeira	CO-08; CO-09; EP-27; EP-33; EP-36
Chiara Zanetta	EP-30	José Beato-Coelho	EP-01
Christian Wolf	EP-19	José Menezes	EP-26; EP-29
Cláudia Farinha	EP-09	José Miguel Alves	EMIN-2
Cláudia Mateus	CO-08; CO-09	José Pinto Marques	CO-08; EP-33
Cláudia Melo	CO-12; EP-34		

José Tomás	CO-13	Oscar Bortolami	EP-19
José Vale	EMIN-1; EMIN-3; EMIN-4	Patrícia Campos	CO-07
Kletzl Heidemarie	EP-19	Patrícia Faustino	CO-08; CO-09; EP-27; EP-33; EMIN-4
Krzysztof Selmaj	EP-19	Patrícia Mota	EP-06
Lawrence Goldstick	EP-19	Pedro Abreu	CO-06; CO-07; CO-11; CO-12; EP-22; EP-34
Leandra Fagundes	EP-08	Pedro Barradas	EP-08
Leonor Francisco	EP-28	Pedro Correia	EP-28
Leonor Lince Duarte	CO-10	Pedro Silva	CO-11
Lia Leitão	EP-23; EP-26; EP-29	Raquel Samões	CO-05; EP-15; EP-16
Livia Sousa	CO-04; EP-12	Raquel Sousa	CO-12; EP-34
Lucia Moiola	EP-30	Renata Silva	EP-28
Luís Costa	EP-04	Ricardo Reis	CO-06; CO-07
Luís Figueira	EP-18	Ricardo Soares Dos Reis	CO-11; EP-22; EMIN-1
Luís Isidoro	EMIN-3	Ricardo Soares-Dos-Reis	CO-12
Luís Rufo Costa	EP-21; EP-28	Rita Machado	CO-04; CO-10; EP-20
Mafalda Delgado Soares	EP-33	Rita Silva	EP-36
Mafalda Perdicoúlis	CO-03	Robert Bermel	EP-19
Mafalda Sampaio	CO-12; EP-34	Roberto Franco	EMIN-4
Mafalda Seabra	CO-06; CO-07; CO-11; CO-12; EP-22; EP-35	Roberto Mendes Franco	CO-12; EP-34
Mafalda Soares	CO-08; CO-09; EP-17; EP-27; EMIN-2	Rui A. Alves	CO-06; CO-07
Manuel Salavisa	EP-05; EP-10	Rui Dinis Fernandes	EP-01
Marcelo Mendonça	EP-10	Rui Guerreiro	EP-24
Márcia França	CO-06; CO-07	Sandra Perdigão	EP-28
Maria Assunta Rocca	EP-30	Sandra Queimado	CO-13
Maria Do Carmo Macário	EP-14; EP-20	Sara Cavaco	CO-05; EP-15; EP-16
Maria Do Céu Branco	CO-02	Sara Costa	EMIN-4
Maria João Figueiredo	EP-15; EP-16	Sara Lima	CO-02; CO-03; EP-11
Maria José Sá	CO-06; CO-07; EP-18; EP-22; EMIN-1; EMIN-3; EMIN-4	Sara Machado	EP-23; EP-29
Maria Macário	CO-13	Sara Matos	EMIN-4
Mariana Dias Da Costa	EP-02	Scott Newsome	EP-19
Mariana Gonçalves Ramalhete	EP-15; EP-16	Simone Guerrieri	EP-30
Mariana Henriques	EP-23	Sofia Delgado	EP-23
Mariana Santos	EP-23; EP-26; EP-29; EMIN-4	Sofia Pimenta	EP-06
Mário Rui Silva	CO-02	Sónia Batista	CO-04; EP-07; EP-09; CO-10; EP-12; EP-20; EP-31
Marisa Lima	CO-04	Susana Encarnação	CO-08; CO-09
Marlene Saraiva	EP-23	Susanne Clinch	EP-19
Massimo Filippi	EP-30	Teresa Ascensão Pinheiro	EP-29
Matthew Schafer	CO-01	Teresa Costa	EP-23
Miguel Afonso Gonçalves	EP-15; EP-16	Teresa Griné	CO-08; CO-09
Miguel Duarte	EMIN-3	Teresa Jacques	CO-06; CO-07
Miguel Grunho	EP-25	Teresa Mendonça	CO-06; CO-07; CO-11; CO-12; EP-22
Miguel Schön	EMIN-1	Teresa Painho	EP-36
Mónica Santos	EP-02	Teresa Santana	EP-03
Nathalia Barros	EMIN-3	Tiago Geraldès	EP-03
Nathalia Barros Ferreira	EP-08	Torcato Meira	CO-01
Nathalia Ferreira	EP-20; EP-31	Vitor Mendes Ferreira	EP-05
Olinda Faria	EP-32	Yun-An Shen	EP-19

REUNIÃO DA PRIMAVERA DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

Lagos | 3 e 4 maio 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Cefaleias



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - FATORES INFLUENCIADORES DA RESPOSTA AO TRATAMENTO MÉDICO NA CEFALÉIA ATRIBUÍDA A HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA: ESTUDO MULTICÊNTRICO

Sofia Lopes¹; Joana Almada Silva²; Sofia Bernardo Silva²; João Morgadinho³; Eduarda Alves⁴; Carolina Gavancho⁵; Gonçalo Cabral⁶

1-Serviço de Neurologia – Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Serviço de Neurologia – Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Serviço de Neurologia – Hospital Garcia de Orta; 4-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga; 5-Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Lisboa Central; 6-Serviço de Neurologia – Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Central

Introdução: A cefaleia atribuída a hipertensão intracraniana idiopática (HICI) afeta principalmente mulheres jovens, com excesso de peso ou obesidade, podendo apresentar diversos fenótipos. Apesar do tratamento inicial, uma proporção considerável de doentes mantém cefaleia, sendo contraditórios os fatores associados à boa resposta terapêutica médica.

O nosso objetivo foi investigar os fatores associados à boa resposta ao tratamento médico aos 3, 6 e 12 meses, definida como redução $\geq 50\%$ do número dias de dor por mês (*outcome* primário) ou melhoria do papiledema (*outcome* secundário) em doentes com HICI

Métodos: Estudo observacional retrospectivo multicêntrico. Incluíram-se doentes com diagnóstico de HICI, segundo critérios de Friedman, com cefaleia à apresentação e idade ≥ 18 anos, observados entre 2011-2023 na consulta externa de neurologia de seis hospitais.

Resultados: Incluíram-se 118 doentes (110 do sexo feminino), com mediana de idade ao diagnóstico de 31 anos (AIQ 16); 64,4% com IMC ≥ 30 (média $32,6 \pm 7$ kg/m²); 78,0% com papiledema e 56,8% com diminuição da acuidade visual. Apresentavam fenótipo da cefaleia migranoso (n=49, 41,5%), tipo tensão (n=39, 33,1%) ou não classificável (n=30, 25,4%). O tratamento médico prescrito inicialmente foi a acetazolamida em 85,6% ou topiramato em 8,5% dos casos. Relativamente ao *outcome* primário, verificou-se associação estatisticamente significativa positiva com a seleção de acetazolamida como tratamento inicial (p-valor=0,005) e associação negativa com agravamento da cefaleia em decúbito (p-valor χ^2 =0,027), diminuição da acuidade visual (p-valor χ^2 =0,042) e alterações na RM-CE (p-valor χ^2 =0,018). A obesidade associou-se negativamente com o *outcome* secundário (p-valor χ^2 =0,050). Na análise multivariada, tratamento inicial com acetazolamida (p-valor χ^2 =0,040) e ausência de agravamento da cefaleia em decúbito (p-valor χ^2 =0,027) associaram-se de forma independente com o *outcome* primário.

Conclusão: O tratamento inicial com acetazolamida e ausência de agravamento da cefaleia em decúbito são possíveis fatores preditores de resposta favorável aos 12 meses. A melhoria do papiledema foi menos frequente nos doentes obesos. São necessários estudos prospetivos, com maior número de doentes.

CO-02 - CHARACTERIZATION AND ADVANCES IN THE STUDY AND TREATMENT OF PATIENTS WITH INTRACRANIAL HYPOTENSION

Carolina Gavancho^{1,2}; Danila Kuroedov³; Rodrigo Lindeza³; Carolina Guerreiro^{1,2}; Miguel Pimenta¹; José Rosa¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurociências, NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal

Introduction: Spontaneous intracranial hypotension (SIH) is a potentially severe condition, secondary to CSF leak caused by a dural tear, leaking meningeal diverticulum or CSF-venous fistula (CVF). Diagnosis may be challenging due to a variable clinical presentation and treatment may fail due to inadequate fistula identification.

Our aim was to characterize patients with intracranial hypotension according to the clinical presentation/headache phenotype, discuss novel diagnostic approaches, and consider other therapeutic options.

Methods: We retrospectively studied patients admitted to the Neurology Department of Hospital de São José between 2016 and 2023 with intracranial hypotension.

Results: All 13 patients admitted with intracranial hypotension (69.2% females, 30.8% males, average age 43 years) presented with headache (77% with orthostatic headache, 8% with migrainous phenotype, one with thunderclap phenotype and one with intracranial hypertension phenotype). The most frequently associated symptom was neck pain (46%), followed by diplopia (31%), tinnitus, vertigo and sensorimotor deficits (15%) and cognitive symptoms (8%). One patient had a post-dural puncture headache diagnosis and 31% had minor trauma potentially associated with CSF leakage, although a spinal CSF fistula was only documented in 2 patients (15%). Due to uprisng interest in SIH worldwide, algorithms have been developed to appropriately diagnose and treat this pathology, which only recently have been implemented in our hospital care.

Conclusion: Given its variable clinical presentation, a high suspicion is needed for the diagnosis of intracranial hypotension. Although 30%-70% of SIH patients show marked improve-

ment following epidural blood patches applied via various techniques, a definite cure mostly requires surgical closure of ventral dural tears and surgical ligations of leaking nerve root sleeves associated with meningeal diverticulae or CSF-venous fistulas. For the latter, transvenous embolization with liquid embolic agents via the azygos vein system is a novel and valuable therapeutic alternative.

CO-03 - CEFALeia ATRIBUÍDA A HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA: QUALIDADE DE VIDA A LONGO PRAZO

Aurora Costa¹; Sofia Lopes¹; Stefanie Moreira¹; Filipa Sousa¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A cefaleia atribuída a hipertensão intracraniana idiopática (HICI) é uma cefaleia secundária, afetando predominantemente mulheres, com excesso de peso/obesidade. Pode interferir significativamente nas atividades diárias, laborais e relações interpessoais, desconhecendo-se os fatores que condicionam maior impacto na qualidade de vida dos indivíduos afetados.

O nosso objetivo foi avaliar a qualidade de vida em doentes com hipertensão intracraniana idiopática e cefaleia persistente mais de 24 meses após o diagnóstico.

Métodos: Estudo observacional transversal de uma amostra de doentes seguidos em consulta de Neurologia (2016-2022). Recolha de dados demográficos, características da cefaleia e tratamento instituído. Aplicaram-se dois questionários de qualidade de vida (SF-36, HIT-6) por via telefónica.

Resultados: Incluíram-se 16 doentes, a maioria do sexo feminino, média de idade ao diagnóstico de 37,6 anos (± 12), com seguimento médio de 4,1 anos ($\pm 1,9$). Oito doentes apresentaram fenótipo migranoso e oito não migranoso. No HIT-6, obteve-se uma mediana de 52 pontos (AIQ=19), 43,8% dos doentes reportando cefaleias com impacto negativo substancial. Na escala SF-36, verificou-se um maior impacto na qualidade de vida nos domínios de capacidade funcional, com média de 70,6 pontos ($\pm 28,3$) e de aspetos sociais, com mediana de 75 pontos (AIQ=47). Houve correlação positiva, moderada e estatisticamente significativa, entre a idade e a pontuação no HIT-6 e também relação estatisticamente significativa entre a idade e subgrupos do SF-36 (estado geral, capacidade funcional, limitações física e emocional e dor), sugerindo menor qualidade de vida em doentes mais velhos. Sem relação entre a pontuação nas escalas e o fenótipo da cefaleia ou os tratamentos instituídos.

Conclusão: Salvaguardando a dimensão da amostra, estes resultados sugerem um impacto significativo das cefaleias na qualidade de vida a longo prazo nos doentes com hipertensão intracraniana idiopática, particularmente nos domínios de capacidade funcional e social e em indivíduos mais velhos.

CO-04 - CEFALeia POR USO EXCESSIVO DE MEDICAMENTOS: DEPENDÊNCIA E TRAÇOS DE PERSONALIDADE

Sofia Reis Marques¹; Matilde Gomes¹; Andreia Ferreira¹; Sofia Lopes¹; Margarida Lopes²; Sara Varanda¹

1-ULS Braga; 2-Centro Hospitalar do Médio Ave

Introdução: A cefaleia por uso excessivo de medicamentos pode surgir da interação entre fatores biológicos e psicológicos, de entre os quais a personalidade. Os doentes com esta

patologia parecem ser mais introvertidos e apresentar traços de neuroticismo, que se traduzem numa maior prevalência de depressão. O objetivo primário deste estudo foi determinar eventuais traços de personalidade associados ao diagnóstico de cefaleia por uso excessivo de medicamentos.

Métodos: Seleccionados consecutivamente da uma consulta de cefaleias doentes com enxaqueca de acordo com a ICHD-3, posteriormente divididos em dois grupos: sem e com abuso medicamentoso (passado ou atual). Após consentimento informado, enviadas eletronicamente a cada doente duas escalas psicométricas, a Severity of Dependence Scale (SDS) e o Inventário de Personalidade dos Cinco Fatores NEO – forma reduzida (NEO-FFI-20).

Resultados: Obtidas 128 respostas válidas, incluindo 46 doentes com abuso medicamentoso. A mediana de idades fixou-se nos 40 anos (IQR=46-30) e 23 (18,0%) casos eram do género masculino. Não se verificou uma diferença estatisticamente significativa na gravidade da dependência ($z=-0,311$; $p=0,756$), avaliada pela SDS. Os doentes com abuso medicamentoso reportaram mais frequentemente seguimento prévio em consulta de psiquiatria ($\chi^2=5,866$; $df=1$; $p=0,015$). Estes pontuaram significativamente menos na dimensão “amabilidade” ($z=-2,408$; $p=0,016$), no entanto, esta disparidade não se confirmou quando avaliados os doentes com antecedentes psiquiátricos isoladamente ($z=-0,010$; $p=0,992$). Não se verificaram diferenças entre grupos nos restantes fatores da personalidade.

Conclusão: A cefaleia por uso excessivo de medicamentos não parece associar-se a elevada severidade de dependência, sendo discutível se se trata de uma verdadeira dependência. Será determinante perceber se é a comorbilidade psiquiátrica que promove o consumo abusivo de analgésicos ou se, por outro lado, é a necessidade frequente de medicação abortiva que acarreta maiores níveis de ansiedade e depressão.

CO-05 - PERFIL EPIDEMIOLÓGICO E CLÍNICO DE UMA COORTE DE CEFALeIAS EM SALVAS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Beatriz Barreto^{1,2}; Inês Sá Pereira¹; Carolina Correia^{1,2}; Madalena Pinto¹; Andreia Costa^{1,3}; Rafael Dias^{1,3}

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-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A cefaleia em salvas é uma dor de cabeça primária extremamente debilitante. Apesar da intensidade dos seus episódios e do impacto na vida dos doentes, é frequentemente subdiagnosticada.

O nosso objetivo foi fazer a caracterização epidemiológica, clínica e terapêutica de uma coorte de doentes com cefaleia em salvas.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo de doentes com cefaleia em salvas seguidos na consulta de Neurologia de um hospital terciário, entre 2009 e 2024.

Resultados: Foram identificados 34 doentes, 82% homens, com idade média de 50 anos. A mediana de idade de início dos sintomas foi de 31 anos, com uma mediana de atraso no diagnóstico de 2 anos. A maioria dos doentes (82%) apresentava tabagismo ativo ou prévio e dois doentes apresentavam história familiar positiva. A maioria, 82%, apresentava a forma episódica e todos à exceção de um apresentavam sintomas disautónómicos, sendo os mais comuns o lacrimejo (85%) e a congestão nasal e/ou rinorreia (50%). Dos doentes, 85% referiam agitação durante as crises e 56% reportavam características migranosas. A maioria dos doentes apresentava duas ou mais crises por dia (56%), com

duração inferior a 1 hora (62%) e 59% relatava um predomínio noturno. Metade dos doentes referia períodos de salvas com duração inferior a um mês. O tratamento agudo mais utilizado foi o zolmitriptano nasal (79%), seguido do oxigénio (máscara de alto fluxo) (74%). A maioria dos doentes realizou tratamento de transição com corticosteroides (85%), 65% com bloqueios do grande nervo occipital e 56% ambos. O tratamento preventivo mais utilizado foi o verapamilo (79%), seguido do topiramato (53%), com sete doentes a realizar anticorpo anti-CGRP.

Conclusão: Este estudo destaca as características epidemiológicas e clínicas da nossa coorte, destacando-se o predomínio masculino e a associação com o tabagismo. As várias opções terapêuticas utilizadas refletem a complexidade do controlo sintomático, realçando-se, ainda, a importância do diagnóstico precoce.

CO-06 - HÁBITOS DE SONO EM DOENTES COM CEFALEIA EM SALVAS

Carolina Guerreiro¹; Marta Sequeira¹; Paula Esperança¹; Carolina Gavancho¹

1-Unidade Local de Saúde São José

Introdução: A cefaleia em salvas (CH) é uma cefaleia primária que apresenta frequentemente ritmo circadiano, por vezes com predomínio noturno. Os doentes com CH reportam má qualidade do sono em fases de remissão e os padrões de sono irregulares podem ser um fator desencadeante das crises de CH. A relação entre a CH e a patologia do sono ainda não está totalmente esclarecida.

Métodos: Para estudar os seus hábitos de sono, colhemos retrospectivamente dados dos doentes com CH seguidos em Consulta de Cefaleias no nosso hospital, desde 2017. Foram colhidas as características demográficas, comorbilidades, terapêutica e padrão circadiano da CH. Aplicámos a escala *Pittsburgh Sleep Quality Index* (PSQI) para um período de remissão e de crise.

Resultados: Num total de 7 doentes, houve um predomínio do sexo masculino (86%) e uma idade mediana de 48 anos. 3 doentes (43%) encontravam-se sobre terapêutica profilática e a maioria (86%) utilizava zolmitriptano durante as crises. A comorbilidade mais frequente foi a insónia (57%), seguindo-se a síndrome de apneia-hipopneia do sono (SAHOS). 2 doentes trabalhavam por turnos e 3 apresentavam crises exclusivamente no período noturno. 3 doentes apresentavam horas de sono insuficientes (<7h) em períodos de remissão e 57% faziam terapêutica para a insónia. O PSQI médio em remissão foi 5 e os valores mais elevados registaram-se nos doentes sob terapêutica profilática. Em crise, o PSQI médio foi 16, com valores mais elevados nos doentes com crises exclusivamente noturnas.

Conclusão: Nesta população, as comorbilidades mais frequentes foram patologias do sono e 57% dos doentes apresentava PSQI elevado. Os valores mais elevados de PSQI registaram-se nos doentes sob medicação profilática, sugerindo relação entre a gravidade da CH e a pior qualidade do sono, não sendo menosprezável eventual efeito iatrogénico. São necessários estudos com maior relevância estatística para o esclarecimento da relação da CH e os hábitos de sono.

CO-07 - AVALIAÇÃO DA RESPOSTA À TOXINA BOTULÍNICA A NA NEURALGIA DO TRIGÉMEO

Andressa S. Pereira¹; Leonardo Barbosa¹; Inês Macedo²; Ivânia Alves¹

1-ULS Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal; 2-USF Hygeia, ACeS Tâmega III- Vale do Sousa Norte, Felgueiras, Portugal

Introdução: A toxina botulínica tipo A (TxB-A) é um tratamento seguro na neuralgia do trigémeo, com eficácia máxima entre a 6^a-12^a semanas. A sua execução está sujeita a um período de aprendizagem e por vezes não se encontra disponível em alguns centros. Neste trabalho, avaliamos o impacto do início do tratamento da neuralgia do trigémeo com TxB-A na nossa população.

Metodologia: Realizamos uma análise retrospectiva do uso da toxina botulínica nos doentes com neuralgia do trigémeo encaminhados para a consulta de Neurologia/Intervenção. Para avaliação da resposta terapêutica tivemos em consideração a noção subjetiva do doente acerca da sua melhoria global (> ou < a 50%), nas primeiras 12 semanas após a primeira e segunda administração de TxB-A.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes. O tempo mediano desde o diagnóstico foi de 6 anos (mínimo de 2 e máximo de 33 anos). Em média, cada doente testou cerca de 3 fármacos anteriormente, sem melhoria das queixas. Os fármacos mais frequentemente testados previamente foram: carbamazepina/oxcarbazepina, pregabalina e gabapentina. Relativamente ao tratamento com TxB-A, na primeira reavaliação aos 3 meses, objetivamos melhoria em 62% dos doentes, enquanto 8% tiveram melhoria apenas após duas intervenções. Destaca-se, pela positiva, a presença de um caso recidivante, após tratamento cirúrgico, que tem se mantido assintomático sob TxB-A. Cerca de 32% dos doentes suspenderam o tratamento após a primeira intervenção sem melhoria.

Conclusão: O procedimento mostrou-se eficaz na nossa prática clínica, com mais de 50% dos doentes a reportar uma melhoria significativa e mantendo-se em tratamento, o que é concordante com as percentagens reportadas na literatura. Por conseguinte, a utilização da TxB-A tem sido relevante como opção de tratamento nos casos refratários de neuralgia do trigémeo.

CO-08 - TOXINA BOTULÍNICA NO TRATAMENTO DA NEURALGIA DO TRIGÉMEO: DADOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Francisca Ferreira^{1,2}; Rita Nunes Rato¹; Bárbara Martins^{1,2}; Andreia Costa^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto

Introdução: A toxina botulínica tipo A (BoTN) está descrita como uma alternativa terapêutica eficaz em doentes com neuralgia do trigémeo (NT) refratária ou com intolerância às terapêuticas farmacológicas convencionais.

O nosso objetivo foi avaliar a eficácia e segurança da BoTN nestes doentes.

Métodos: Estudo de coorte retrospectivo, incluindo doentes com NT que realizaram BoTN entre janeiro de 2021 e março de 2024. Foram caracterizados os parâmetros clínicos da NT antes do tratamento e no momento da colheita de dados, onde foi também aplicada a Escala de Percepção Global de Mudança (PGIC versão Portuguesa).

Resultados: Foram incluídos 48 doentes no estudo, de entre os 61 doentes elegíveis, sendo 31 (64,8%) do sexo feminino, com uma idade média de 66 (desvio padrão [DP] 13) anos. A NT clássica foi a principal etiologia observada (19, 39,6%), sendo a duração média de doença de 11 anos (DP 8). No início do tratamento, 46 (96%) doentes apresentava dor diária, com intensidade máxima mediana de 10 (mínima 5, máxima 10) na escala visual analógica da dor. O tempo mediano de tratamento com BoTN foi de 20 (0-46) meses. Observou-se uma redução esta-

tisticamente significativa na intensidade máxima (-4,7, $p<0,001$) e basal (-3,4, $p<0,001$) da dor. Dos doentes que apresentavam dor diariamente, 6 (13%) passaram a ter dor semanal, 3 (7%) quinzenal, 4 (9%) esporadicamente e 8 (17%) sem dor. Atualmente, 25 (52%) doentes mantêm episódios diários de dor. Assimetria facial foi reportada em 40% dos doentes como principal efeito adverso. A maioria dos doentes (56%) reporta uma melhoria significativa após tratamento com BoTN (PGIC ≥ 5).

Conclusão: Nesta amostra, a BoTN demonstrou eficácia na redução da intensidade e frequência da dor nos doentes com NT. Sendo também reconhecida por contribuir para melhorar a qualidade de vida noutros estudos, considera-se uma alternativa importante na gestão dos doentes com NT refratária.

CO-09 - REVISITANDO O FENÓMENO DO PHOTIC-DRIVING NA CEFALeia PRIMÁRIA

Catarina Borges¹; Sara Lima¹; Carolina Azóia¹; Andreia Matas¹; Pedro Guimarães^{1,2}

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: Nos doentes com cefaleia primária está descrito o fenómeno de *photic-driving* aquando de estimulação luminosa, mas sua utilidade não está esclarecida. O nosso objetivo foi fazer uma análise descritiva dos doentes com cefaleia que, entre 2018 e 2024, realizaram estudo com EEG e averiguar a presença do fenómeno de *photic-driving*.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo. Seleccionados doentes com diagnóstico de cefaleia primária, segundo a classificação IHS (Headache Classification Committee of the International Headache Society), que foram investigados com EEG e em cujas requisições eram mencionadas "cefaleia" ou "enxaqueca". Traçados de EEG foram revistos para averiguar a presença de *photic-driving*.

Resultados: Identificaram-se 31 doentes com uma mediana de idade de 31 anos. Predominou o sexo feminino ($n=23$; 74%). Prevalenceu a enxaqueca ($n=26$; 84%), a maioria com aura ($n=19$; 73%). Os restantes foram casos de cefaleia de tensão e 1 de aura visual isolada. A aura visual foi a mais prevalente ($n=16$; 84%), seguida da sensitiva ($n=7$; 37%). Três doentes (10%) apresentavam antecedentes pessoais ou familiares de epilepsia. Cerca de 32% dos doentes com história familiar de enxaqueca. O *photic-driving* foi documentado em 15 doentes (48%) e em 6 (40%) destes verificou-se a resposta H. Nos doentes com aura verificou-se uma mediana de frequência máxima para o *photic-driving* significativamente superior aos doentes sem aura (20 vs 12 Hz; $p=0,024$). O fenómeno de *photic-driving* e de resposta H foram mais prevalentes nos doentes com enxaqueca com aura sensitiva ($p=0,037$ e $p=0,01$) e não parecem ser influenciados por outras variáveis, nomeadamente antecedentes familiares/pessoais de epilepsia e/ou enxaqueca nem pela terapêutica profilática para a cefaleia aquando da EEG.

Conclusão: No nosso estudo, o *photic-driving* ocorre para frequências mais elevadas na enxaqueca com aura. A aura sensitiva parece relacionar-se com uma maior prevalência deste fenómeno.

CO-10 - ACCESS TO HEADACHE HEALTHCARE IN PORTUGAL: A CROSS-SECTIONAL STUDY

Madalena Plácido^{1,2}; Bruna Santos²; José Chen-Xu^{3,4}; Rita Paizinho²; Pedro Laires⁵; Raquel Gil-Gouveia^{6,7}

1-National School of Public Health, Universidade NOVA de

Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-MiGRA Portugal – Portuguese Migraine and Headache Patients' Association, Lisbon, Portugal; 3-Comprehensive Health Research Center, Public Health Research Centre, National School of Public Health, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4-Local Health Unit Baixo Mondego, Figueira da Foz, Portugal; 5-National School of Public Health, Public Health Research Center, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 6-Hospital da Luz Headache Center, Neurology Department, Hospital da Luz Lisboa, Lisbon, Portugal; 7-Center for Interdisciplinary Research in Health, Universidade Católica Portuguesa, Lisbon, Portugal

Introduction: Headache disorders, including migraine, significantly affect individuals' quality of life and work productivity, highlighting the importance of effective access to healthcare.

Our aim was to characterize headache healthcare access in Portugal from the patient's perspective.

Methods: Cross-sectional study using an anonymous self-administered online questionnaire disseminated through MiGRA Portugal's social media among a convenience sample of adult headache patients living in Portugal. Descriptive analysis and Poisson regression models were employed, adjusting for various variables of interest and potential confounders.

Results: Among 552 respondents were mostly women (96%) with a mean age of 38 years and 74% had migraine. Notably, 40% of participants and 11% of those with chronic headache had no medical follow-up. Of those who did, 43% consulted neurologists and 33% saw headache specialists. A majority (54%) sought care in private institutions, citing reasons such as limited access to neurologist follow-up in a public hospital (56%) yet 26% reported financial constraints with this option.

When adjusting for relevant variables, opting for private appointments was associated with a 77% increase the likelihood of being followed by neurologist or headache specialist (prevalence ratio=1.77, confidence interval=1.26 to 2.50 and p -value=0.01).

Preventive medication was not used by 54% of total respondents and 31% of patients with chronic headache. More than 60% of respondents self-reported dissatisfaction with their treatment, primarily due to perceived lack of medication effectiveness (84%).

Conclusion: Access to medical care for headache and to effective preventive treatment in Portugal is limited, with a considerable number of patients relying on private healthcare due to insufficient access to public services. These findings emphasize the need for improving healthcare policies to ensure adequate headache management, especially for those with severe impact.

CO-11 - TERAPÊUTICAS DE AMBULATÓRIO NA ENXAQUECA/ESCLEROSE MÚLTIPLA: BARREIRAS "OCULTAS" NO ACESSO AO TRATAMENTO

Mariana Henriques¹; Joana Dionísio¹; Teresa Ascensão¹; Diogo Antão¹; André Rêgo¹; Sofia Delgado¹; Marlene Saraiva¹; Sara Machado¹; Lia Leitão¹; Mariana Santos¹; Elsa Parreira¹

1-Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Além da posologia, monitorização e efeitos adversos, as dificuldades no acesso à terapêutica fazem parte do impacto associado à medicação. A recolha da terapêutica da esclerose múltipla (EM) e da enxaqueca na Farmácia Hospitalar (FH) promove a adesão, mas a distância ao domicílio e possível morosidade do processo poderão influenciar negativamente a vida dos doentes.

O nosso objetivo foi avaliar o impacto da recolha de tera-

pêutica para EM/enxaqueca na FH.

Métodos: Estudo unicêntrico, observacional, transversal, baseado no preenchimento de questionário online, anônimo, incluindo dados da recolha da terapêutica, escalas de satisfação com o tratamento [Percepção Global de Mudança (PGIC)] e de incapacidade (MSIS-29, EM; MIDAS, enxaqueca). Incluídos adultos com EM/Enxaqueca sob terapêutica de recolha em FH, há mais de 3 meses. Estatística descritiva (SPSS®).

Resultados: Enviados 294 questionários, 154 respostas até à data (EM=116; enxaqueca=38), com 66,2% mulheres, idade mediana 47. Pontuações médias nas escalas: PGIC 4/7; MSIS-29 35,7%; MIDAS: 59,3/90. Em 76,0%, o doente recolhe a sua medicação; 29,2% dos responsáveis pela recolha faltam frequentemente/muito frequentemente ao emprego para tal. Em média, demoram 2,3 horas ($\sigma=1,39$) até obterem a medicação (distância média 20,2 km, $\sigma=31,1$). Estima-se um tempo gasto anualmente (TGA) com o levantamento da medicação de 13,3 horas/ano ($\sigma=11,3$). A satisfação global média com a forma de recolha foi de 2,7 (1=nada de acordo, 5=totalmente de acordo), correlacionando-se negativamente com o TGA ($p<0,001$, $R^2=-0,491$). Mais de 75% preferiam recolher a medicação numa farmácia comunitária, 49,7% recebê-la no seu domicílio e 75,2% recolhê-la na FH para mais tempo.

Conclusão: Para os doentes com EM e enxaqueca, uma otimização do processo de dispensa hospitalar ou na comunidade da sua medicação poderá traduzir-se numa melhoria significativa na sua qualidade de vida.

CO-12 - ABSENTISMO NA CONSULTA DE CEFALÉIAS NUM CENTRO HOSPITALAR TERCIÁRIO

Inês Carmo E Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; André Caetano^{1,2}; Gonçalo Cabral¹; Miguel Viana Baptista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Chronic Disease Research Center (CEDOC) – Nova Medical School

Introdução: As cefaleias representam uma das principais doenças neurológicas que mais se associa a anos vividos com incapacidade, exercendo uma importante sobrecarga sobre os sistemas de saúde. No entanto, é também nesta área que se verifica uma maior tendência para o absentismo em consultas de Neurologia.

O nosso objetivo foi caracterizar a população de doentes que não comparece à primeira consulta de Neurologia/Cefaleias com o intuito de desenvolver estratégias que atenuem este fenómeno.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo, unicêntrico, de doentes consecutivos com agendamento de primeira consulta de Neurologia/Cefaleias no Hospital Egas Moniz entre 2022 e 2023. Através da consulta dos processos clínicos, foram recolhidos dados demográficos e informação referente à origem e motivo de referênciação.

Resultados: Num total de 821 primeiras consultas de Neurologia/Cefaleias realizadas neste período registaram-se 231 (28%) faltas, algumas relativas ao mesmo doente. Incluímos 211 doentes, 162 (77%) do sexo feminino, com idade média de 40 anos. Cento e quarenta e quatro (68%) doentes tinham diagnóstico presuntivo de enxaqueca e o principal motivo de referênciação à consulta foi refratariedade à terapêutica preventiva. A referênciação à consulta proveio maioritariamente do Serviço de Urgência (44%), tendo-se constatado que 143 (68%) doentes não apresentavam indicação para seguimento nesta consulta, segundo os critérios de referênciação entretan-

to criados. Doentes com diagnóstico estabelecido de patologia psiquiátrica faltaram a um maior número de consultas (teste de Mann-Whitney: $Z=3,555$; $p<0,001$). Não houve diferença estatisticamente significativa entre o número de faltas às consultas de Neurologia e a presença/ausência de indicação para seguimento em consulta nem com o diagnóstico que motivou essa referênciação.

Conclusão: O absentismo na consulta de Neurologia/Cefaleias é uma questão relevante, para a qual contribuem variáveis inerentes ao perfil de doente, como a concomitância de patologia psiquiátrica, e outras independentes, como o desconhecimento dos critérios de referênciação a esta consulta.

CO-13 - PREDITORES DE RECRUESCIMENTO DE CRISES DE ENXAQUECA APÓS DESCONTINUAÇÃO DO GALCANEZUMAB

Sara Gomes¹; Carla Morgado¹; Leonor Francisco²; Sofia Marques¹; Andreia Ferreira¹; Sofia Lopes¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: Os anticorpos monoclonais dirigidos ao CGRP estão aprovados para uso na enxaqueca com ou sem aura, episódica ou crónica, estando a sua interrupção recomendada após 12 a 18 meses de tratamento e podendo ser reintroduzidos em caso de agravamento.

O nosso objetivo foi identificar os preditores de recrudescimento de crises em doentes com enxaqueca após suspensão do galcanezumab.

Métodos: Estudo retrospectivo, observacional de uma amostra de doentes com enxaqueca refratária que iniciaram galcanezumab entre 11/2021 e 02/2023, com resposta ao tratamento e manutenção do mesmo durante pelo menos seis meses. Revisão dos seguintes parâmetros durante e após suspensão do tratamento: número de dias/mês de cefaleia, características da dor, uso de analgesia e grau de incapacidade inerente.

Resultados: Os 20 doentes incluídos reportaram diminuição do número de dias de dor, melhoria da intensidade, redução do uso de analgesia e do grau de incapacidade durante o tratamento, sendo que a maioria teve um agravamento dos parâmetros analisados aquando da suspensão. Retomaram sete doentes e dois iniciaram outro anticorpo, sendo que a história de abuso medicamentoso e o maior número de preventivos anteriores foram preditores do início de um novo anticorpo.

Conclusão: A descontinuação do galcanezumab parece associar-se a uma deterioração da enxaqueca na maioria dos doentes. Não parece haver uma relação do recrudescimento das crises com o tipo de enxaqueca, antecedentes do doente, com o maior número de dias de cefaleias prévio ou maior incapacidade reportada.

CO-14 - NEUROIMAGEM NA ENXAQUECA: UMA CASUÍSTICA EXPLORATÓRIA

Stefanie Moreira¹; Aurora Costa¹; Sofia Lopes¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde Braga

Introdução: Os exames de neuroimagem são frequentemente integrados no processo diagnóstico das cefaleias, visando excluir causas secundárias.

O nosso objetivo foi avaliar a frequência e motivos da requisição de exames de neuroimagem em doentes com diagnóstico de enxaqueca.

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes seguidos em consulta de cefaleias durante seis meses que ao longo da sua história clínica, realizaram exames de neuroimagem (TC-CE e/ou RM-CE) a propósito da enxaqueca, abrangendo diferentes contextos: cuidados de saúde primários, serviço de urgência e consulta de cefaleias.

Resultados: Revistos processos de 246 doentes, incluídos 119, 80% mulheres, média de idades 41 anos, 20% enxaqueca com aura, 10% com alterações ao exame neurológico. Em média, os doentes realizaram dois exames de imagem.

A maioria dos doentes encaminhados dos cuidados de saúde primários para a consulta de cefaleias, realizou TC-CE antes da referenciação.

Na urgência, o único exame realizado foi a TC-CE. Os motivos mais frequentes foram alterações nas características da dor, como agravamento da intensidade e frequência e refratariedade aos analgésicos. Nenhum destes exames revelou alterações.

Na consulta, os doentes realizaram mais vezes RM-CE em comparação com TC-CE. Foi requisitada TC-CE em doentes com aura persistentemente do mesmo lado e em cefaleias desencadeadas pelo esforço/exercício, tendo neste caso sido sempre associado o pedido de angio-TC. Verificou-se numa TC-CE um quisto da pineal, tendo os restantes exames sido normais. Como principais motivos para RM-CE, destacaram-se auras atípicas, sintomas de alarme na história clínica e alterações ao exame neurológico. Embora a maioria das RM-CE fossem normais, identificaram-se alterações incluindo um aneurisma, dois meningiomas, um adenoma da hipófise e vários focos glióticos.

Conclusão: A abordagem ao doente com enxaqueca envolveu, na maioria dos casos, a realização de exames de imagem. O motivo para a realização dos exames diferiu mediante o contexto clínico, refletindo propósitos distintos.

CO-15 - DISFUNÇÃO SEXUAL FEMININA E DISTRESS NA ENXAQUECA: RESULTADOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Matilde Bertão¹; Bárbara Martins^{2,3}; Andreia Costa^{2,3}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A disfunção sexual feminina (DSF) é um problema subdiagnosticado e subtratado, associado a sofrimento psicológico. Poucos estudos abordaram o *distress* sexual na enxaqueca.

O nosso objetivo foi determinar se existe uma associação entre enxaqueca e disfunção/*distress* sexual e identificar os respetivos fatores de risco.

Métodos: Estudo transversal, retrospectivo, incluindo 71 doentes do sexo feminino pré-menopáusicas e com enxaqueca, seguidas em consulta de Neurologia-Cefaleias de um hospital terciário, e 34 controlos pareadas por sexo e idade. Foram aplicados o Índice de Funcionamento Sexual Feminino – 6 (FSFI-6), a Escala de *Distress* Sexual – Revista (FSDS-R), a Escala de Avaliação de Incapacidade da Enxaqueca (MIDAS), o Inventário Resumido da Dor (BPI), a Escala de Ansiedade e Depressão Hospitalar (HADS) e a Escala da Saúde do Sono (RU-SATED).

Resultados: Das 71 doentes [40,0 (IQR=11,0) anos], apenas 12,7% (n=9) não estavam sob tratamento profilático para a enxaqueca; 62,3% (n=33) reportaram incapacidade grave (MIDAS-IV). DSF e *distress* sexual estiveram presentes em 36 (50,7%) doentes com enxaqueca [vs 7 controlos (20,6%)]. Este grupo apresentou pontuações mais baixas na FSFI-6 [19,0 (9,0) vs 24,0 (6,0), $p=0,005$], com níveis significativamente mais baixos nos

domínios desejo ($p=0,011$), lubrificação ($p=0,002$) e satisfação sexual ($p=0,013$), maiores níveis de *distress* sexual [11,2 (25,6) vs 3,2 (9,6), $p=0,001$], ansiedade ($p<0,001$) e depressão ($p<0,001$), e menores pontuações de saúde do sono ($p=0,005$). Idade avançada de início da enxaqueca, estar sob medicação preventiva, ansiedade e depressão e sono disfuncional foram significativamente associados a *distress* sexual. Certos domínios da função sexual estiveram associados a características sociodemográficas e da enxaqueca, ansiedade, depressão e saúde do sono.

Conclusão: Este estudo destaca a associação entre enxaqueca e níveis elevados de disfunção/*distress* sexual nas mulheres pré-menopáusicas. Enfatiza ainda a importância das avaliações da saúde sexual nesta população, principalmente nas com níveis mais altos de ansiedade, depressão ou menor qualidade de sono.

CO-16 - INFLAMAÇÃO, MICROGLIA E ENXAQUECA: CÉLULAS MMG COMO UM NOVO PARADIGMA

Bárbara Guerra Leal^{1,2,3}; Cláudia Carvalho¹; Miguel Alves-Ferreira^{2,4,5}; Carolina Lemos^{2,3}

1-Laboratório de Imunogenética, Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade do Porto (ICBAS-UPorto); 2-Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédicas, Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade do Porto (UMIB, ICBAS-UPorto) Porto, Portugal; 3-ITR – Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal; 4-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: Os principais mecanismos da enxaqueca, depressão cortical alastrante (DCA) e disfunção da via trigeminal, podem ativar as células da microglia e exacerbar o processo inflamatório. Estudos em modelos animais e doentes com enxaqueca com aura demonstram a presença de microglia ativada associando a ocorrência de múltiplas DCAs à ativação e proliferação da microglia. As respostas inflamatórias microgiais desempenham também um papel crítico na ativação e sensibilização do nervo trigémeo. Os mediadores pró-inflamatórios sintetizados pela microglia podem interferir com vários neurotransmissores aumentando a suscetibilidade à dor e a gravidade das crises. Adicionalmente, estratégias terapêuticas envolvidas na modulação da resposta inflamatória, como a dieta cetogénica, têm emergido como abordagens promissoras para a epilepsia, uma das comorbilidades da enxaqueca.

O nosso objetivo foi compreender o papel das células da microglia na fisiopatologia da enxaqueca, levando ao desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas e à identificação de biomarcadores específicos associados à ativação da microglia.

Métodos: O estudo da microglia humana tem sido comprometido pela dificuldade de replicar, *in vitro*, o seu estado homeostático. Nos últimos anos, a diferenciação de células da microglia a partir de monócitos do sangue periférico, surgiu como uma alternativa atrativa para a obtenção destas células no estado homeostático (MMG – *monocyte-derived microglia-like cells*).

Resultados: Com o estudo das MMG analisaremos o processo de ativação microglial e os fatores que contribuem para a exacerbação de neuroinflamação na enxaqueca.

Conclusão: O estudo da relação entre microglia e enxaqueca terá grande impacto na compreensão dos mecanismos subjacentes a esta condição debilitante. Ao estudar esta associação na nossa população, recorrendo às células MMG, esperamos ampliar o conhecimento sobre suas potenciais utilidades terapêuticas possibilitando um diagnóstico mais precoce e preciso.

CO-17 - DELVING INTO NOVEL PERSPECTIVES ON PARATHYROID HORMONE RECEPTORS AND THEIR POTENTIAL IMPLICATIONS FOR MIGRAINE

Andreia Dias^{1,2,3}; Marta Ferreira^{1,4}; Mariana Santos^{1,2,3}; Alda Sousa^{1,2,3}; Carla Oliveira^{1,4,5}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3,6}; Carolina Lemos^{1,2,3}

1-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-IPATIMUP – Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto – FMUP, Porto, Portugal; 6-CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Porto, Portugal

Introduction: Migraine is a complex neurological disorder and familial aggregation studies indicate a potential genetic predisposition, however environmental risk factors might also contribute to migraine susceptibility.

Our aim was to investigate whether a specific pattern of RNA expression could help to distinguish between migraine cases (migraineurs) and migraine-free individuals (controls). We conducted a whole transcriptome analysis for the first time within a Portuguese cohort.

Methods: We performed total RNA sequencing on whole blood samples from 15 migraineurs and 12 age-matched controls. Differential expression analysis and gene set enrichment analysis (GSEA) were performed. Finally, we performed the protein-protein interaction (PPI) networks of differentially expressed genes.

Results: GSEA comparing migraineurs with controls highlighted upregulated pathways linked to metabolism, and downregulated immuno-inflammatory pathways. Moreover, the groups of female migraineurs and female migraine without aura (MO) patients emphasized significant upregulated pathways, including G protein-coupled receptors (GPCRs) signaling pathways, when compared with female controls. Interestingly, we found two important differentially expressed genes related to parathyroid hormone (PTH): *PTH1R* and *PTH2*. *PTH1R* was upregulated in female MO patients when compared with female controls, while *PTH2* was upregulated in the global female migraineurs group (and also when stratifying in female MO patients) compared with female controls.

Conclusion: This study highlights an association of class B (secretin family) GPCRs, particularly *PTH1R* and *PTH2*, in female migraineurs. These molecules stand out as sturdy and promising biomarkers and/or targets for innovative therapeutic in migraine.

Grants: Novartis. FCT project (PTDC/MEC-NEU/29486/2017). AD: FCT (SFRH/BD/136954/2018). MS: FCT (DL 57/2016—Norma Transitória). MF: FCT (2020.05763.BD).

CO-18 - MIGRAINE STIGMA IN PORTUGAL: A CROSS-SECTIONAL STUDY AMONG INDIVIDUALS WITH AND WITHOUT MIGRAINE

Madalena Plácido^{1,2}; Bruna Santos²; Rita Paizinho²; Elena Ruiz De La Torre³; Peter J Goadsby⁴

1-National School of Public Health, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-MiGRA Portugal – Portuguese Migraine and Headache Patients' Association, Lisbon, Portugal; 3-European Migraine and Headache Alliance, Brussels, Belgium; 4-NIHR King's Clinical Research Facility, King's College London, UK

Introduction: Migraine stigma refers to negative, dismissive, or intolerant attitudes towards people living with migraine, from others, due their condition. Stigma can lead to diminished empathy and support for sufferers.

Our aim was to understand the stigma surrounding migraine in Portugal.

Methods: A cross-sectional pan-European study was conducted using two anonymous self-administered online questionnaires, targeting adults with and without migraine, respectively. The survey used convenience samples in 2023 in 17 European countries. Portuguese data were analyzed as a subgroup.

Results: These surveys were answered by 4210 people across Europe. From Portugal, 277 adults living with migraine and 368 without migraine answered.

Among the non-sufferers, only 6% lacked a personal connection to the condition. Nearly 40% of respondents without migraine considered that people with migraine suffer from a lot of stigma and 72% considered that migraine is not well understood. Conversely, 29% believed that working alongside someone with migraine impacts their work. Misconceptions persist, with some viewing migraine as lifestyle-related (10%) or just a headache (8%).

Among sufferers, 97% were women, 36% between 35-40 years, 39% had 8 or more monthly migraine days, 64% considered their migraine severe and 58% considered it incapacitating. A quarter of respondents feel frequently or always stigmatized and 95% misunderstood, even by healthcare professionals, which was reported by 71% of respondents.

The Stigma Scale for Chronic Illness highlighted sufferers feel blamed (32% of respondents), excluded (19% of respondents) and embarrassed (18% of respondents) due to migraine. Additionally, the stigma affected sufferers' healthcare-seeking behaviors (reported by 33% of respondents), work life (reported by 77% of respondents) and employers value assessment (reported by 26% of respondents).

Conclusion: The study results reveal that, in Portugal, stigma is part of the migraine burden and impacts several life dimensions. This highlights the importance and need of better communication about migraine, more education, and increased advocacy.

CO-19 - ATOGEPANT NA PRÁTICA CLÍNICA: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO - RESULTADOS PRELIMINARES

Ana Lúcia Neves^{1,2}; Madalena Pinto¹; Maria João Pinto^{1,2}; Rafael Dias^{1,2}; Andreia Costa^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, ULS São João E.P.E., Porto – Portugal; 2-Departamento de Neurociências da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: O atogepant é uma pequena molécula antagonista dos recetores do péptido relacionado com o gene da calcitonina, cujos ensaios clínicos mostraram resultados promissores no tratamento preventivo da enxaqueca. Contudo, estudos de vida real são necessários para aferir estes resultados.

O nosso objetivo foi avaliar a eficácia, segurança e perfil de efeitos laterais do atogepant em doentes com enxaqueca num hospital terciário português.

Métodos: Estudo longitudinal prospetivo de uma amostra consecutiva de doentes com enxaqueca tratados preventivamente com atogepant. Recolha de dados sociodemográficos e clínicos, efeitos adversos e aplicação das escalas *Headache Impact Test – 6* (HIT-6), *Migraine Disability Assessment Scale* (MIDAS), *migraine Treatment Optimization Questionnaire* (mTOOQ-6) e *Hospital Anxiety and Depression Scale* (HADS).

Resultados: A inclusão de doentes teve início em mar-

ço/2024 e até ao momento foram incluídos 12 doentes: 83% do sexo feminino (n=10), com mediana de idades de 40 anos (mínimo: 25, máximo: 63). A maioria dos doentes foram previamente tratados com múltiplas terapêuticas profiláticas, entre as quais: antidepressivos (n=9), antiepiléticos (n=9), antihipertensores (n=8), toxina botulínica (n=6), anticorpos monoclonais (n=6) e bloqueios anestésicos (n=4). A frequência mediana de cefaleia nos 3 meses prévios ao início da terapêutica foi de 10 dias/mês (mínimo: 5, máximo: 30) e pontuavam 68 no HIT-6 (mínimo: 61, máximo: 76). Apenas um doente completou um mês de seguimento, mas resultados preliminares apontam para uma diminuição dos dias com cefaleia. Foram reportados efeitos laterais em três doentes, nomeadamente náuseas (n=2) e sintomas depressivos (n=1). O tratamento foi descontinuado em apenas uma doente (por efeitos adversos).

Conclusão: Resultados preliminares sugerem que o uso de atogepant parece ser eficaz na redução dos dias com enxaqueca, sem efeitos adversos *major* reportados. Contudo, o estudo encontra-se ainda em fase de inclusão de doentes, pelo que esperamos obter mais resultados para atestar a eficácia e segurança do mesmo.

CO-20 - O PAPEL DA DEPRESSÃO E ANSIEDADE NA RESPOSTA AO TRATAMENTO COM MABS ANTI-CGRP NA ENXAQUECA: RESULTADOS PRELIMINARES

Catarina Fernandes¹; Fábio Gomes¹; Sara Matos¹; Joana Cancela¹; Isabel Costa¹; Ana Maduro¹; Florbela Magalhães¹; Sónia Batista¹; Helena Gens¹; Isabel Luzeiro¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A enxaqueca é uma doença crónica e que associa comorbilidades, como depressão e ansiedade, que influenciam a manifestação e resposta ao tratamento. O tratamento preventivo tem evoluído em termos de eficácia e segurança com a introdução dos anticorpos anti-CGRP (mAbs). O nosso objetivo foi identificar preditores clínicos de resposta ao tratamento com os mAbs em doentes com enxaqueca, como a influência da depressão ou ansiedade.

Métodos: Estudo observacional, prospetivo, que inclui doentes com diagnóstico de enxaqueca episódica frequente ou crónica (EC) e propostos para tratamento com mAbs. Preenchimento de inquérito clínico, calendário de cefaleias, Inventário da Ansiedade de Beck (BAI) e Depressão de Beck (BDI) e *Headache Impact Test 6* (HIT-6), à baseline, aos 3 e 6 meses após tratamento.

Resultados: Incluídos 32 doentes até ao momento, 11 e 8 doentes atingiram o *follow-up* dos 3 e 6 meses, respetivamente. Uma percentagem de 90,6% do sexo feminino, 84,4% com diagnóstico de EC e idade média de diagnóstico de 21,7±10,6 anos. Nas escalas BAI e BDI à *baseline*, 23 (76,7%) doentes cumpriam critérios de ansiedade e 9 (30,0%) de depressão, aos 3 meses a percentagem diminuiu para 55,1% e 19%, respetivamente. A intensidade da dor correlacionou-se com a pontuação no BAI ($p<0,001$; $R=0,898$) enquanto a duração se correlacionou com o BDI ($p=0,033$; $R=0,642$). Na análise do impacto da enxaqueca, a intensidade da dor correlacionou-se com a pontuação no HIT-6 ($p=0,013$) ao contrário do número de dias e duração da dor. O tratamento com mAbs foi eficaz em 54,5% e 87,5% dos doentes, aos 3 e 6 meses. Não existiu correlação entre ansiedade ou depressão, bem como presença de abuso medicamentoso, e a resposta ao tratamento com os mAbs.

Conclusão: Os resultados preliminares parecem indicar que o diagnóstico de ansiedade e/ou depressão não influenciam a

resposta ao tratamento com mAbs. Mostrando-se a intensidade da dor como característica com maior impacto no dia-a-dia e nos níveis de ansiedade.

CO-21 - OBSTIPAÇÃO NO USO DE ANTICORPOS MONOCLONAIS: UM DESAFIO NO TRATAMENTO DA ENXAQUECA?

Mariana Henriques¹; Teresa Ascensão¹; Rita Pinheiro¹; Marlene Saraiva¹; Elsa Parreira¹

1-Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Os novos preventivos injetáveis com alvo no CGRP ou no seu receptor são de modo geral muito bem tolerados. A obstipação foi um dos efeitos secundários mais frequentemente descritos sobretudo nos ensaios clínicos realizados com o erenumab, numa pequena percentagem de doentes.

O nosso objetivo foi compreender a prevalência da obstipação enquanto efeito adverso do tratamento com anticorpo monoclonal e o seu impacto no tratamento da enxaqueca.

Métodos: Estudo retrospectivo, unicêntrico, observacional. A informação obtida foi retirada dos registos informáticos dos doentes seguidos em consulta de neurologia. Foram selecionados todos os doentes que realizaram um ou mais anticorpo monoclonal (fremanezumab, galcanezumab ou erenumab) entre 2018 e a data atual. Estatística descritiva (SPSS).

Resultados: Foram incluídos 152 doentes (50 tratados com erenumab, 45 com fremanezumab, 57 com galcanezumab), dos quais 141 mulheres (92,8%) e média de idades de 45,2 anos (DP +/-12,4). 58 apresentavam obstipação prévia (38,2%) dos quais 46,6% sofreram agravamento com o tratamento. Esta percentagem foi mais notória nos doentes sob fremanezumab (50%) em comparação com o erenumab (47,3%) e com o galcanezumab (38,5%). Dos 94 doentes sem obstipação prévia, 18 (19,2%) apresentaram essa queixa de novo, mais evidente com o uso de erenumab (19,4%) e galcanezumab (18,2%) quando comparado com o fremanezumab (8,9%) ($p<0,05$). De salientar que, 6,6% dos doentes tiveram de abandonar a terapêutica ou alterar o fármaco monoclonal devido à obstipação, mais frequentemente com o erenumab (10,0%), seguido do fremanezumab (6,7%) e por último galcanezumab (3,0%).

Conclusão: Os nossos resultados mostram que a obstipação é um efeito secundário muito mais frequente do que anteriormente descrito e tem impacto significativo no tratamento dos doentes com enxaqueca pelo que o alívio sintomático e a sua presença prévia deve ser considerada na escolha terapêutica.

CO-22 - OS EFEITOS ADVERSOS DOS ANTICORPOS MONOCLONAIS NO TRATAMENTO PREVENTIVO DA ENXAQUECA: UM ESTUDO DA VIDA REAL

Teresa Ascensão¹; Mariana Henriques¹; Rita Pinheiro¹; Marlene Saraiva¹; Elsa Parreira¹

1-Hospital Amadora-Sintra

Introdução: As terapêuticas injetáveis dirigidas ao peptídeo relacionado com o gene da calcitonina (CGRP) ou seu receptor têm-se demonstrado promissoras e com baixa incidência de efeitos secundários. Os estudos de vida real, com a generalização da utilização a populações menos selecionadas, têm revelado mais efeitos adversos, alguns potencialmente graves.

O nosso objetivo foi apurar os efeitos adversos resultantes

da administração de anticorpos monoclonais no nosso hospital.

Métodos: Estudo retrospectivo, unicêntrico, observacional, através da colheita de dados dos processos dos doentes seguidos em consulta de cefaleias. Foram selecionados todos os doentes que realizaram tratamento com anticorpo monoclonal entre 2018 e a data atual. Trata-se de uma estatística descritiva (SPSS).

Resultados: Incluídos 152 doentes (50 tratados com erenumab, 45 com fremanezumab e 57 com galcanezumab), 92,8% mulheres (e média de idade de 45,2 anos. 71% reportaram efeitos adversos, a maioria ligeiros e sem impacto significativo, A obstipação foi o efeito gastrointestinal mais frequente, estando os outros efeitos gastrointestinais (vómitos, distensão abdominal, náuseas ou pirose), presentes apenas em 11 doentes, tendencialmente mais associados com o galcanezumab. 5% tiveram efeitos cardiovasculares (lipotímia, HTA, fenómeno de Raynaud). com distribuição semelhante entre os grupos, nalguns doentes levando à suspensão definitiva da terapêutica, nomeadamente nos casos de fenómeno de Raynaud. Dos efeitos locais, a reação alérgica foi a mais reportada (7,9%) com destaque para o fremanezumab (17,8%), mas de um modo geral pouco importante e transitória. Outros efeitos adversos como alterações cognitivas, psiquiátricas, do sono, ou parestesias foram também reportados, mas em percentagens não significativas.

Conclusão: Na nossa população, os efeitos gastrointestinais parecem estar mais frequentemente associados ao erenumab e ao galcanezumab e as reações locais mais associadas ao fremanezumab. Não foi reportada nenhuma reação alérgica sistémica e/ou grave. Foram os efeitos adversos cardiovasculares, pela seu potencial gravidade, os únicos a levarem ao abandono definitivo desta classe terapêutica.

CO-23 - TOXINA BOTULÍNICA E ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP NA ENXAQUECA: CASUÍSTICA DA CONSULTA DE CEFALIAS REFRACTÁRIAS

Mariana Seco¹; **Ana Costa**¹; **Sara Duarte**¹; **Sandra Moreira**¹; **Paula Salgado**¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A toxina botulínica e os anticorpos monoclonais dirigidos ao CGRP ou ao seu recetor constituem opções terapêuticas com benefício estabelecido, sendo cada vez mais utilizadas na enxaqueca refratária.

O nosso objetivo foi fazer a caracterização dos doentes com enxaqueca acompanhados em consulta de Neurologia de cefaleias refratárias e consulta de Enfermagem de cefaleias do nosso hospital que se encontrem sob toxina botulínica e/ou anticorpos monoclonais anti-CGRP.

Métodos: Recolha e análise descritiva de dados demográficos e clínicos, incluindo análise de calendário de cefaleias e resultados da aplicação das seguintes escalas: HIT-6, MIDAS, Mig-SCog, EQ-VAS, HADS. Foram considerados respondedores à terapêutica, doentes com redução de pelo menos 50% dos dias de dor por mês.

Resultados: Encontram-se sob terapêutica com toxina botulínica ou anticorpo monoclonal anti-CGRP 60 doentes com enxaqueca refratária; 96,7% é do sexo feminino, com idade média de 43,9 anos (desvio-padrão 8,4). Foram tentados previamente 1 a 7 fármacos profiláticos orais (mediana 4). Foi iniciada terapêutica com toxina botulínica em 55 doentes, que se mostrou eficaz em 49,1% (55,6% das enxaquecas crónicas e 20% das enxaquecas episódicas de elevada frequência). Vinte e nove doentes encontram-se sob anticorpo monoclonal anti-

-CGRP - 17 com enxaqueca crónica e 12 com enxaqueca episódica, incluindo 24 não-respondedores a toxina botulínica. Foi realizada troca de anticorpo em cinco doentes por ineficácia/perda gradual de eficácia, obtendo-se melhoria com o novo fármaco. Em dois casos foi reintroduzido o anticorpo administrado previamente, verificando-se novamente boa resposta. Quatro doentes encontram-se sob ambos os tratamentos, tendo sido associado anticorpo monoclonal anti-CGRP após benefício parcial, mas valorizável, com toxina botulínica. Não houve efeitos adversos graves a destacar.

Conclusão: Os dados apresentados demonstram a eficácia e segurança já descritas na literatura nestas modalidades terapêuticas. Apesar da pequena dimensão da amostra, salientamos respostas positivas com troca e reintrodução de anticorpo monoclonal anti-CGRP e com a associação dos dois tratamentos.

CO-24 - IMPACTO DA UTILIZAÇÃO DE ANTICORPOS MONOCLONAIS NO TRATAMENTO EM POLITERAPIA DA ENXAQUECA REFRACTÁRIA

Bárbara Martins^{1,2}; **Inês Brás Marques**³; **Elsa Parreira**^{3,4}; **Henrique Delgado**^{3,5}; **Raquel Gil-Gouveia**^{3,6}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde 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-Centro de Cefaleias, Serviço de Neurologia, Hospital da Luz Lisboa, Luz Saúde, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital das Forças Armadas, Lisboa, Portugal; 6-Centro de Investigação Interdisciplinar em Saúde, Universidade Católica Portuguesa, Lisboa, Portugal

Introdução: A politerapia é frequentemente utilizada na enxaqueca refratária, apesar da evidência limitada e das potenciais interações medicamentosas.

O nosso objetivo foi avaliar o impacto da introdução de anticorpos monoclonais (mAbs) em regimes de politerapia aguda e preventiva na enxaqueca.

Métodos: Coorte prospectivo, incluindo doentes com >1 falha no tratamento profilático (FTP) de enxaqueca nos últimos 5 anos, seguidos em consulta num centro especializado em cefaleias. A análise estatística foi realizada com o SPSS-vs26 (nível de significância de <0.05).

Resultados: Dos 144 doentes [91,7% (n=133) do sexo feminino; idade média: 43,8±11,5 anos), 58,3% (84) tinham enxaqueca episódica. A mediana de FTP pré-mAbs foi de 5,0 (IQR=[3,0-6,0]); 66,7% tiveram ≥4 FTP. À data de inclusão (M0), 51,4% (74) estavam sob politerapia preventiva para a enxaqueca [63,5% (47) sob 2 profiláticos, 31,1% (23) sob 3, e 4,1% (3) sob ≥4]. A duração mediana do tratamento com mAbs foi de 12,0 [5,0-22,0] meses, com resposta terapêutica eficaz em 76,4% (110). Aos 3 (M3), 6 (M6) e 9 (M9) meses após início de mAbs, o número de doentes sob preventivos orais diminuiu (M0=3,58>M6=2,70>M9=2,55; em M6, 19 doentes pararam todos os preventivos orais). Observou-se uma redução adicional na frequência mensal de enxaqueca (M0=12,0 [8,7-18,0] vs M3=5,3 [3,3-10,0], p<0,001), intensidade da dor (7,5 [6,5-8,0] vs 5,0 [4,0-7,0], p<0,001) e frequência mensal de toma de fármacos analgésicos agudos (10,0 [7,7-15,0] vs 4,5 [2,0-7,9], p<0,001) em M3. No grupo de respondedores, utilizando a média de Ranks, constatou-se uma redução no número de idas ao Serviço de Urgência (M0=1,56 vs M3=1,45, p=0,003) e de faltas ao trabalho (M0=0,6[0,0-4,0] vs M3=0,0[0,0-0,0], p<0,001) em M3.

Conclusão: Nesta amostra, a introdução de mAbs mostrou ter efeitos benéficos na enxaqueca não apenas pela diminuição

da necessidade de politerapia preventiva na enxaqueca refratária, mas também pela melhoria do impacto e incapacidade associados a esta cefaleia.

CO-25 - TRATAMENTO ABORTIVO DA CRISE DE ENXAQUECA: PRÁTICAS DE UMA URGÊNCIA HOSPITALAR

Leonor Francisco¹; Sara Gomes²; Sofia Lopes²; Luís Rufo Costa¹; Carla Morgado²; Sara Varanda²

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho (ULSAM); 2-Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: O tratamento abortivo da crise de enxaqueca passa por várias estratégias que não estão, contudo, facilmente disponíveis na maioria das urgências hospitalares em Portugal.

O nosso objetivo foi averiguar as práticas adotadas no atendimento de doentes com enxaqueca numa urgência hospitalar, comparando-as com as diretrizes terapêuticas baseadas na evidência científica.

Métodos: Revisão dos processos de doentes consecutivos seguidos numa consulta de cefaleias de um hospital terciário com diagnóstico de enxaqueca. Seleção dos episódios de ida à urgência do mesmo hospital por crises, quer antes, quer após o seguimento em consulta, excluindo aqueles que tiveram intervenção de um neurologista, de forma a identificar os fármacos prescritos em contexto agudo e aquando da alta médica.

Resultados: Incluídos 200 doentes, com média de idades de 43 anos, 81% do sexo feminino. Revistos 225 episódios de idas a urgência correspondentes a 82 doentes. A fluidoterapia ev foi empregada em 27 episódios (12,00%). Os fármacos mais frequentemente prescritos em contexto agudo foram metoclopramida ev (18,37%); paracetamol ev (17,35%); diazepam (15,10%); diclofenac ev (13,37%) e tramadol ev (8,98%), verificando-se mais raramente o uso de outros fármacos como a petidina, ácido acetilsalicílico e ibuprofeno. Quanto à terapêutica prescrita aquando da alta, destacaram-se paracetamol (20,50%), naproxeno (9,00%), tramadol (6,52%), metoclopramida (6,21%) e zolmitriptano (5,28%). A associação de um antiemético ao analgésico verificou-se em 51,56% dos episódios de urgência. A utilização de benzodiazepinas objetivou-se em 33,33%, sendo o diazepam o fármaco mais prescrito neste grupo. Em três episódios os doentes tiveram alta com alteração da medicação preventiva.

Conclusão: Verificaram-se um subtratamento da desidratação e da náusea, um recurso considerável a fármacos com eficácia controversa na crise de enxaqueca do adulto e uma utilização excessiva de benzodiazepinas. É necessário um maior investimento na promoção de abordagens baseadas na evidência mais recente junto dos médicos que trabalham nas urgências hospitalares.

CO-26 - PATIENTS' PREFERENCES FOR MIGRAINE TREATMENT IN THE PORTUGUESE POPULATION

A Mafalda R Cruz¹; Leonor B Costa²; Hugo Pedrosa²; Carolina Maganete¹

1-Pfizer, Portugal; 2-IQVIA, Portugal

Introduction: Migraine, a neurological disorder affecting approximately 190 out of every 1000 inhabitants, lacks comprehensive Portuguese data on the disease's impact on quality of life (QoL) and patient treatment preferences. This study aims to understand patients' preferences regarding migraine treatment and assess the QoL of adult patients with a diagnosis of migraine in Portugal.

Method: A cross-sectional assessment was conducted in Portugal, involving 375 participants (95% confidence interval, $\pm 5.06\%$ margin of error) with self-reported migraine diagnosis. Participants were recruited through a patient association, MiGRA (Associação Portuguesa de Doentes com Enxaqueca e Cefaleias) (n=330), and IQVIA (n=247) through random sampling. Inclusion criteria resulted in 375 participants. 228 of these evaluated preventive treatment. Participants provided informed consent and completed a Computer Assisted Web Interviewing questionnaire, featuring validated scales for assessing QoL (MIDAS) and treatment preferences.

Results: The QoL assessment showed significant migraine-related disability with 82.4% of patients reporting moderate to severe disability, with a mean of 38.4 days impacted ($\pm$ SD 43.2 days) in the past 90 days. For acute treatment, patients preferred oral pills taken by themselves (85%), yet only 69% were satisfied, which indicate a gap between preference and satisfaction, and consequently an opportunity for improvement. For preventive treatment, patients preferred non-invasive and less frequent intakes.

Conclusion: Considering the large sample and its representativeness, these results shed a light about important gaps in migraine management and treatment, reported in first hand by patients. Results on QoL are aligned with previous assessment in Portuguese population, confirming the negative impact of migraine in patients' daily activities. Additionally, there were identified limitations in acute treatment effectiveness with current options. Further evaluation is needed to understand the impact of migraine preventive treatment interruption. Such insights are crucial for developing guidelines and policies that prioritize patients' perspectives.

Disclosure: This study was conducted by Pfizer.

CASOS CLÍNICOS

CC-01 - UM CASO DE REMISSÃO DE HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA COM SEMAGLUTIDO

Teresa Ascensão Pinheiro¹; Beatriz Madureira¹; Maria Vivas¹; Inês Cosme²; Sara Machado¹

1-Hospital Amadora-Sintra; 2-Hospital de Santa Maria

Introdução: A hipertensão intracraniana idiopática (HII) é definida pelos sinais e sintomas de hipertensão intracraniana, na ausência de lesões estruturais, com aumento da pressão do líquido cefalorraquidiano (LCR). É mais prevalente em mulheres obesas em idade fértil, estando estabelecida uma relação com alterações metabólicas. Tem-se assistido a uma revolução no tratamento, cujo objetivo primário é a preservação da visão, através da perda ponderal e uso de medicamentos inovadores como os

agonistas do receptor do péptido-1 similar ao glucagon (GLP-1).

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 27 anos, com obesidade (IMC 45 kg/m²) e história de cefaleia frontal desde 2017. Foi observada por Neurologia no SU por agravamento recente da cefaleia, descrita como constante, presente ao acordar, de intensidade elevada, pulsátil e com fotofobia. Referia também acufenos pulsáteis e escotomas visuais negativos. Foi observada por Oftalmologia, com visualização de papiledema e hemorragias, bilateralmente. Fez OCT com evidência do aumento da espessura da camada de fibras nervosas da retina. Pela suspeita de hipertensão intracraniana, fez TC-CE sem alterações e punção lombar, com pressão de abertura de 36cm H2O e restante estudo do LCR irrelevante. Fez também RM-CE e Veno-RM que excluiu trombose venosa cerebral. Ficou medicada com acetazolamida 500 mg 12/12h. Após reavaliação e discussão com Endocrinologia, iniciou semaglutido 0,25 mg/sem aumentado progressivamente, com redução do IMC em 13% em 3 meses, remissão sintomatológica, resolução do papiledema e melhoria franca dos achados do OCT.

Assim, com uma rápida redução do IMC, conseguiu-se a remissão da doença.

Conclusão: Apesar da utilização do semaglutido ser *off-label*, os estudos disponíveis na literatura demonstram que os agonistas do GLP-1 são eficazes no controlo desta doença, por reduzirem a secreção de LCR e com o controlo do IMC. O tratamento multidisciplinar da HII é, nos dias de hoje, fundamental, devendo ser consideradas as estratégias metabólicas como apresentado.

Trabalho Original

CC-02 - CEFALEIA HÍPNICA E DIÁLISE: UMA MANIFESTAÇÃO DORMENTE?

Gonçalo Pinho¹; Renato Oliveira²; Sofia Nunes Oliveira¹; Inês Brás Marques¹

1-Hospital da Luz, Lisboa; 2-Barking, Havering and Redbridge University Hospitals NHS Trust

Introdução: A ocorrência de novo em idade avançada e a interferência com o sono são sinais de alarme para despiste de causas secundárias de cefaleia.

Caso Clínico: Um homem de 70 anos com história de doença renal crónica terminal sob diálise, neoplasia da próstata controlada e tabagismo descontinuado recorreu ao serviço de urgência por cefaleia com 10 dias de evolução. A dor bifrontal, tipo pressão, com intensidade 8/10, surgia de madrugada (pelas 3h00) provocando inquietude, e não tinha foto/fonofobia, náuseas, vômitos ou sinais autonómicos associados. Cedia parcialmente a analgésicos e cessava totalmente após trinta minutos a 4 horas, sem recorrência no período diurno. O doente tinha iniciado técnica dialítica peritoneal em substituição de hemodiálise em dias alternados há 20 dias.

A observação não mostrou alteração das funções nervosas superiores, acuidade visual, disco óptico, outros sinais neurológicos focais ou meníngeos, pontos craniofaciais dolorosos ou alterações da amplitude dos pulsos periféricos. As análises mostraram alteração conhecida da função renal (creatinina 5-10 mg/dL) e aumento dos parâmetros inflamatórios (PCR 5 mg/dL, VS 76 mm). A TC e RM-CE mostraram doença microvascular ligeira da substância branca e *ependymitis granularis* sem significado patológico, sem realce meníngeo ou sinais indiretos de hipertensão intracraniana. O eco-Doppler das artérias carótidas, cerebrais e temporais superficiais não mostrou estenoses hemodinamicamente significativas, vasospasmo ou processo inflamatório mural suspeito ativo.

O doente iniciou cafeína e paracetamol, com melhoria parcial, assumindo-se o diagnóstico de cefaleia hípica provável. A recuperação da técnica hemodialítica levou à remissão total do quadro.

Conclusão: Embora se identifique uma causa secundária, este caso reúne os critérios de diagnóstico, necessários a esta cefaleia rara. A fisiopatologia, apesar de não inteiramente compreendida, pode passar por uma degenerescência do circuito cronobiológico hipotalâmico, associando-se o início após técnica de diálise peritoneal a uma possível superdisrupção do mesmo por acumulação sistémica de metabolitos renais.

Caso Clínico para discussão interativa

CC-03 - DESAFIOS NA ABORDAGEM DAS CEFALÉIAS RARAS: O CASO DA SÍNDROME HANDL

Danna Krupka¹; Vítor Mendes Ferreira¹; Bárbara Rodrigues^{1,2}; Pedro Vilela³; Filipa Serrazina¹; Manuel Salavisa¹

1-Serviço de Neurologia – Hospital de Egas Moniz ULSLO; 2-Primeira autoria partilhada; 3-Serviço de Neurorradiologia – Hospital de Egas Moniz ULSLO

Introdução: A síndrome HANDL (*headache accompanied with transient neurological deficits and cerebrospinal fluid lymphocytosis*) é uma entidade rara, mas benigna. A sua apresentação no Serviço de Urgência pode mimetizar um AVC agudo.

Caso Clínico: Homem, 24 anos, com antecedentes de enxaqueca com aura episódica. No seu estado de saúde habitual até 1 semana antes do internamento, altura em que iniciou cefaleia de intensidade 8/10, que agravava com Valsalva e o decúbito, acompanhada de náuseas e vômitos. Resolução espontânea total em 24h e recrudescência, após 1 semana, dos mesmos sintomas, associando-se perturbação do discurso. À admissão, objetivada disfunção hemisférica esquerda (NIHSS 11). TC-CE e angioTC sem alterações. Por suspeita de AVC isquémico, submetido a trombólise, sem complicações. Realizou RMN-CE urgente destacando-se apenas assimetria no estudo de perfusão cerebral com hipoperfusão do hemisfério esquerdo não correspondente a território vascular. O início do internamento foi pautado por flutuação dos défices neurológicos, alterações complexas da oculomotricidade, disfunção hemisférica direita e cefaleia com características de hipertensão intracraniana. PL com pressão de abertura superior a 40 mmHg, hiperproteinoráquia 122, hipoglicorráquia 34%, pleocitose com 243 células de predomínio mononuclear. Paineis meningoencefalites, exame cultural e PCR micobactérias negativos, anatomia patológica com muitos linfócitos maduros e imunofenotipagem do LCR negativa. Estudo analítico extenso negativo. EEG com atividade focal lenta frontal bilateral. TC-corpo sem alterações. Melhoria e estabilidade clínica após a primeira PL. Repetição da RM-CE e EEG após 1 semana, ambos sem alterações. Tendo em conta a apresentação clínica, alterações do LCR e exclusão de outros diagnósticos, o doente teve alta com o diagnóstico de HANDL, apresentando-se assintomático e sem alterações do LCR aos 2 meses de *follow-up*.

Conclusão: A disfunção neurológica na fase aguda desta entidade evoca um vasto diagnóstico diferencial com tratamento distinto e muitas vezes emergente, sendo a HANDL um diagnóstico de exclusão.

*Caso Clínico para discussão interativa***CC-04 - HIPERTENSÃO INTRACRANIANA AGUDA ASSOCIADA À INFECÇÃO POR EPSTEIN-BARR: UM DIAGNÓSTICO A NÃO PERDER**

Inês Margarido^{1,5}; José Maria Sousa²; Inês Albuquerque³; André Pinto⁴; Andreia Costa^{1,5}; Joana Guimarães^{1,5}

1-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 3-Centro Hospitalar do Médio Ave; 4-Serviço de Doenças Infecciosas, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto

Introdução: A infeção pelo vírus Epstein-Barr (EBV) tem sido associada a vários síndromes neurológicas, como a síndrome de Guillain-Barré ou a meningoencefalite. No entanto, existem apresentações clínicas menos comuns.

Caso Clínico: Mulher de 19 anos, sem antecedentes médicos de relevo, para além de mononucleose infecciosa 20 dias antes do início do quadro. Recorreu ao SU por cefaleia intensa e diplopia; à observação apresentava papiledema e limitação da abdução do olho direito, sem outras alterações do exame neurológico, nomeadamente, sem rigidez da nuca. No estudo analítico apresentava linfocitose e citocolestase ligeira. Os estudos de imagem cerebral mostravam sinais indiretos de hipertensão intracraniana (HI). Foram efetuadas três punções lombares (PL) nos dias 20, 28 e 34 após infeção, que revelaram uma pleiocitose ligeira, proteínas normais a ligeiramente aumentadas, sem consumo de glicose. A pressão de abertura estava aumentada na 1ª e 2ª PLs (28 cmH₂O e 33 cmH₂O). As serologias e microbiologia do líquido cefalorraquidiano foram negativas, exceto para o EBV-DNA que foi positivo na 2ª PL. Foi iniciada terapêutica sintomática com acetazolamida 1 g/dia e topiramato 150 mg/dia; dado o tempo de evolução, não foi iniciada terapêutica antiviral. Cinco semanas após a infeção, verificou-se uma melhoria clínica significativa e da pressão de abertura (3ª PL 11cmH₂O) que se manteve após suspensão da acetazolamida. Fez-se o diagnóstico presuntivo de HI associada à infeção por EBV.

Conclusão: A HI como sintoma isolado na infeção viral do sistema nervoso central (SNC) é rara e tem sido descrita com alguns vírus nomeadamente da família *herpesviridae* - este é o primeiro caso descrito de infeção aguda por EBV com HI isolada. Em doentes com cefaleias de novo e sinais de HI semanas após mononucleose infecciosa, mesmo sem outros sinais de meningite, deve ser considerado o envolvimento do SNC. A pesquisa repetida do EBV-DNA em momentos diferentes é fundamental para um diagnóstico correto.

*Caso Clínico para discussão interativa***CC-05 - ALÉM DO CONVENCIONAL: TOXINA BOTULÍNICA NUMA DOENTE COM TROMBOSE VENOSA CEREBRAL CRÓNICA**

Stefanie Moreira¹; Aurora Costa¹; Andreia Ferreira¹; Christophe Pinto¹; Joana Pinto¹; José Manuel Araújo¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde Braga

Introdução: A cefaleia resultante da trombose venosa cerebral é uma queixa comum na fase aguda, podendo tornar-se crónica e debilitante, afetando de modo significativo a qualidade de vida dos doentes.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, com história de cefaleia

inaugural aos 37 anos, no decorrer do primeiro trimestre de uma segunda gestação. Tratava-se de uma cefaleia frontal, acompanhada de cervicálgia, tipo pressão, de intensidade 9/10, com alívio parcial com paracetamol, sem altura preferencial do dia e sem variação postural.

Diagnosticada anemia hemolítica/autoimune, às 29 semanas de gestação, tendo iniciado corticoterapia com melhoria parcial.

Cerca de 10 meses após este quadro, com instalação de obscurecimentos visuais transitórios diários. Ao exame apresentava edema da papila bilateral. Diagnosticada com trombose do seio reto, tórula e seios laterais.

Apesar da hipocoagulação, não se verificou recanalização da trombose. Por anemia refratária, dois anos após o diagnóstico, associado rituximab, com resposta analítica favorável. Reavaliações oftalmológicas documentaram resolução do edema da papila.

A doente manteve cefaleia crónica de localização variável, frontal, holocraniana ou frontotemporal e orbitária direita, em pressão ou pulsátil, de intensidade flutuante entre 9 e 10/10, com náuseas, foto e fonofobia, sem variação postural. Tentados tratamentos sucessivos com acetazolamida, topiramato e amitriptilina que se revelaram ineficazes. Iniciada aplicação de toxina botulínica de acordo com o protocolo PREEMPT, com a qual se conseguiu obter melhoria clínica significativa: passou a ter dias sem cefaleia, com episódios de menor intensidade e com melhor resposta à analgesia.

Conclusão: É discutível a etiologia da cefaleia crónica desta doente, podendo estar envolvidos diferentes mecanismos fisiopatológicos. Contudo, destaca-se a eficácia da toxina botulínica, enfatizando a necessidade de explorar diferentes abordagens terapêuticas na gestão álgica destes doentes.

CC-06 - CEFALeia EM SALVAS E TUMORES NEUROENDÓCRINOS: A DANÇA DOS NEUROPEPTÍDEOS

Sara Gomes¹; Lúcia Jardim²; Leonor Francisco³; Stefanie Moreira¹; Sofia Lopes¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde da Cova da Beira; 3-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A fisiopatologia da cefaleia em salvas é complexa e ainda não totalmente compreendida. Parece resultar da ativação do sistema trigeminovascular, periféricamente ou a nível central, particularmente com ativação hipotalâmica e libertação de neuropeptídeos.

Os tumores neuroendócrinos, nomeadamente pulmonares, podem secretar alguns destes neuropeptídeos, podendo contribuir para o reaparecimento/agravamento deste tipo de cefaleia.

Caso Clínico: Apresentam-se os casos de dois homens, de 62 e 70 anos, fumadores, seguidos por cefaleia em salvas e com diagnóstico de tumores neuroendócrinos pulmonares: tumor carcinoide atípico e carcinoma neuroendócrino de grandes células, respetivamente, submetidos a lobectomia.

No primeiro caso, o diagnóstico do tumor ocorreu em paralelo com o segundo período de cefaleias, verificando-se uma redução da intensidade e frequência das crises após a cirurgia, contactando-se mais tarde, em TC de tórax, a presença de imagens nodulares residuais. Atualmente encontra-se medicado com verapamil, lítio e galcanezumab, com resposta parcial, e oxigénio em SOS.

No segundo, o diagnóstico da cefaleia precedeu em anos a descoberta da doença neoplásica, tendo-se verificado, contudo, resolução das crises após a resseção tumoral, com um tempo de seguimento atual de dois anos.

Conclusão: Pretende-se, desta forma, interrogar e discutir a

eventual influência destes tumores produtores de neuropeptídeos na variação da frequência e intensidade das cefaleias em salvas.

CC-07 - ANEURISMA DA ARTÉRIA CARÓTIDA DIREITA: UMA ETIOLOGIA INVULGAR DE CEFALEIA TRIGÊMINO-AUTONÓMICA

Sara Lima¹; Mafalda Perdicoúlis¹; Sérgio Moreira²; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde do Hospital de Santo António

Introdução: As cefaleias trigémino-autonómicas caracterizam-se por crises de dor de curta duração, unilaterais, de grande intensidade e que se associam a sinais autonómicos. Embora possam estar associadas a lesões estruturais, a determinação de uma relação causal é, muitas vezes, difícil de estabelecer.

Caso Clínico: Uma mulher de 47 anos, com antecedentes de estenose mitral e um episódio prévio de acidente isquémico transitório carotídeo, apresentou-se no serviço de urgência com cefaleia hemicraniana direita persistente, acompanhada de ptose palpebral e injeção conjuntival ipsilaterais com um mês de evolução. Sem alterações a assinalar ao exame neurológico. Realizada TC-CE sem alterações clinicamente relevantes. Prosseguiu-se a investigação diagnóstica com a realização de RM-CE com estudo angiográfico a identificar dilatações e estenoses arteriais nos segmentos M1 e M2 da artéria cerebral média direita. Uma arteriografia subsequente identificou uma dilatação aneurismática na artéria carótida interna direita, que foi tratada cirurgicamente com sucesso. A doente permanece assintomática aos cinco anos de seguimento após a intervenção cirúrgica.

Conclusão: Apesar das cefaleias trigémino-autonómicas poderem ser secundárias a causas estruturais, as etiologias vasculares são relativamente raras. O caso apresentado destaca a importância da avaliação cuidadosa de pacientes com cefaleia trigémino-autonómica e reforça a necessidade de considerar causas vasculares em casos atípicos.

CC-08 - CARACTERIZAÇÃO SEMIOLÓGICA DA CEFALEIA ASSOCIADA A DIÁLISE: DIFERENTES FENÓTIPOS PARA A MESMA ENTIDADE CLÍNICA?

José Blazer Costa^{1,2}; Manuel Gonçalves¹; André Caetano¹; Gonçalo Cabral¹

1-Hospital Egas Moniz, ULSLO; 2-Nova Medical School | Faculdade de Ciências Médicas

Introdução: A cefaleia associada à diálise é uma entidade frequente (prevalência 27%-73%), que não apresenta um fenótipo específico, sendo necessário para o seu diagnóstico a relação temporal com a sessão dialítica, com resolução até 72h após o seu término, e a remissão após transplante renal. A maioria das séries de casos apontam como características mais frequentes das cefaleias desencadeadas pela diálise a bilateralidade, pulsatilidade, a fotofobia e o início após 3ª hora de diálise. São raras as apresentações com fenomenologia trigémino-autonómica.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher, 37 anos, sem história de cefaleia primária. Antecedente de doença renal crónica (DRC) por glomerulonefrite idiopática, sob hemodiálise entre 2011 e 2017, tendo sido nesse ano submetida a transplante renal. Rejeição do enxerto e retoma de hemodiálise em 2023, (3 sessões/semana). Qua-

dro de cefaleia pulsátil, bifrontal, acompanhada de fotofobia, desencadeada pelas sessões dialíticas. Intensidade máxima da cefaleia a meio da sessão, com duração de 24h. Sem outros fatores desencadeantes, de alívio ou agravamento. Entre 2011 e 2017 apresentou quadro semelhante, com remissão após transplante renal. Redução da intensidade da cefaleia sob norriptilina 25 mg/dia.

Caso 2: Homem, 44 anos, sem história de cefaleia primária. Antecedente de DRC por nefropatia IgA, sob diálise peritoneal 3 vezes por semana, desde 2019. Quadro de cefaleias episódicas unilaterais, na distribuição de V1 direito, com duração de 4-5h, associadas a lacrimejo, hiperémia conjuntival e rinorreia ipsilaterais. Estas cefaleias ocorrem após 3 horas de sessão dialítica, sem outros fatores desencadeantes, de alívio ou de agravamento. Diminuição da frequência das crises sob indometacina 75 mg.

Conclusão: Os casos ilustrados revelam a variabilidade da cefaleia associada à diálise, compreendendo apresentações com características migranosas ou trigémino-autonómicas. Fatores terapêuticos em estudo incluem a melhoria das condições dialíticas e parâmetros hemodinâmicos. A cuidada caracterização fenotípica desta entidade permitirá adequar a melhor terapêutica profilática.

Caso Clínico para discussão interativa

CC-09 - DISSEÇÃO CAROTÍDEA, ANGIOPLASTIA E CEFALEIA EM SALVAS: CAUSA OU CASUALIDADE?

Andressa S. Pereira¹; Maria Teresa Durães¹; Ivânia Alves¹

1-ULS Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

Introdução: A cefaleia em salvas (CeS) é rara, e associa-se a fatores de risco e fatores desencadeantes de crises, nomeadamente: tabagismo, álcool, sexo masculino e história familiar. Outros fatores como eventos traumáticos e pós-intervenção também têm sido relatados.

Caso Clínico: Homem de 33 anos, fumador ativo, seguido por Neurologia desde 2020 após AVC em território fronteira ACM/ACA secundário a disseção pós-traumática das artérias carótidas internas (ACI direita ocluída e com disseção 15 mm a jusante da bifurcação carotídea e disseção e pseudoaneurisma da ACI esquerda). Em 2022, por queixas de tinnitus esquerdo, realizou angioplastia com colocação de stent e correção do pseudoaneurisma da ACI esquerda. Três dias depois, iniciou episódios de dor muito intensa na região supraorbitária esquerda, com duração entre 1 a 4 horas associada a lacrimejo, hiperemia conjuntival, ptose esquerda e agitação marcada. No passado, o doente teve episódios de sintomas semelhantes, mas com dor moderada e menor frequência. Realizou TC CE e ecodoppler da circulação extra e intracraniana, sem alterações de novo. Considerando [UdMO1] possível CeS, iniciou corticoterapia e posteriormente verapamil, com remissão das queixas (suspendeu após 6 meses). Contudo, após angioplastia de revisão, teve novas crises de CeS, necessitando reintroduzir verapamil, que mantém, com boa resposta.

Conclusão: Este caso ilustra o aumento da intensidade e frequência dos episódios de CeS em relação temporal com angioplastia da ACI, sendo as crises ipsilaterais a intervenção. Segundo a literatura, a associação de cefaleia (não específica) e angioplastia pode ser explicada por possível síndrome de hiperperfusão, todavia a cefaleia deve resolver em 1 mês. Este caso levanta variadas questões relativas à fisiopatologia da CeS (nomeadamente a disfunção do SN simpático) e apresenta um possível fator desencadeante de crises.

CC-10 - ANALGESIA INDUZIDA POR AÇÃO DA BETA-HISTINA?

Anabela Câmara¹; Ângela Abreu¹; Teresa Aguiar¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: As cefaleias trigémino-autonómicas são cefaleias intensas e unilaterais associadas a sinais autonómicos ipsilaterais. No início das crises ocorre ativação no hipotálamo pósterio-inferior que tem ligações anatómicas e funcionais ao sistema trigémino-vascular. A beta-histina atua como antagonista no recetor H3 do *locus coeruleus* (LC), recetor autoinibitório envolvido na modulação da dor neuropática e que tem sido alvo de investigação.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, com antecedentes pessoais de endometriose, dislipidemia, fenómeno de Raynaud e fístula arteriovenosa extracraniana tratada com embolização em 2019 e com alergias a múltiplos anti-inflamatórios não esteróides (AINEs). Apresentava de longa data episódios de cefaleia hemicraniana estritamente unilateral, à direita, com dor orbitária, hiperemia conjuntival, lacrimejo ipsilateral com 5-10 min de duração. Frequência semanal com múltiplos episódios por dia. Negava zonas gatilho. Paralelamente apresentava episódios de perda de consciência compatíveis com síncope, não relacionados com as crises algícas. Ao exame neurológico sem sinais focais. Para investigação realizou RM-CE com angioRM e EEG, não apresentando alterações. Não foi possível fazer prova terapêutica com indometacina por alergia a múltiplos AINEs. Foi medicada pelo médico de família com beta-histina 16 mg id pelas lipotímias com franca melhoria na frequência das cefaleias. Por manter lipotímias suspendeu a beta-histina, contudo, por recorrência da cefaleia estritamente unilateral, com frequência diária e cerca de 3 crises por dia, retomou beta-histina com melhoria franca e sustentada das cefaleias (1-2 crises por mês).

Conclusão: A beta histina é um agonista parcial da histamina no recetor H1 e antagonista do recetor H3. O bloqueio dos recetores H3 (autoinibitórios) no LC, que recebe eferências histaminérgicas do núcleo tuberomamilar, parece facilitar a libertação de histamina com consequente inibição da hipersensibilidade neuropática através da regulação de vias noradrenérgicas, envolvidas na hipersensibilidade neuropática. Posto isto, antagonistas do recetor H3 poderão ser uma alternativa terapêutica a ser investigada nas cefaleias trigémino-autonómicas.

CC-11 - FLUNARIZINA NA CEFALEIA EM SALVAS CRÓNICA?

Anabela Câmara¹; Ângela Abreu¹; Teresa Aguiar¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: A cefaleia em salvas é uma cefaleia trigémino-autonómica muito intensa e incapacitante. Resulta de uma ativação trigémino-autonómica mediada pelo hipotálamo. O verapamil, bloqueador dos canais de cálcio, é a principal terapêutica profilática, quer na cefaleia em salvas episódica quer crónica, contudo nem sempre é eficaz pelo que urge a necessidade de novas terapêuticas.

Caso Clínico: Mulher de 61 anos, com antecedentes pessoais de carcinoma epidermóide e dislipidemia, iniciou há cerca de 5 anos episódios diários de cefaleia hemicrania direita, com ptose, olho vermelho e lacrimejo ipsilateral, com duração de 20 a 25 minutos, de predomínio noturno, com inquietude e alodínia associada. Fez trial com indometacina sem resposta e foi medicada com verapamil 600 mg/dia e melatonina 4 mg com melhoria parcial. Recusou corticoterapia e bloqueio anestésico do nervo

grande occipital. Um dia, por crise muito intensa, recorreu ao Serviço de Urgência onde foi medicada com pregabalina 25 mg e flunarizina 10 mg com remissão completa das crises nos cinco meses seguintes e sem efeitos secundários relevantes.

Conclusão: O tratamento da cefaleia em salvas, particularmente crónica, é um desafio. A flunarizina, tal como o verapamil, é um bloqueador dos canais de cálcio, com potencial ação antagonista H1, D2 e 5-HT1. Neste caso existiu uma remissão completa dos sintomas com adição da flunarizina à terapêutica clássica pelo que poderá ser uma alternativa terapêutica profilática na cefaleia em salvas.

CC-12 - NEUROESTIMULAÇÃO OCCIPITAL EM DOIS CASOS DE CEFALEIA EM SALVAS REFRACTÁRIA

Francisca Ferreira^{1,3}; André Lopes Gomes^{2,3}; Clara Chamadoira^{2,3}; Manuel Rito^{2,3}; Andreia Costa^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A cefaleia em salvas (CS) é um subtipo de cefaleia primária altamente incapacitante. Cerca de 20% dos doentes cumpre critérios para CS crónica, definida por um período de remissão entre salvas inferior a 3 meses. A estimulação do nervo occipital (ENO) tem emergido como uma alternativa terapêutica eficaz nos doentes com CS crónica refratária.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 54 anos, fumador, com história de CS desde março de 2020, reportando dor frontotemporal direita, associada a injeção conjuntival, lacrimejo e rinorreia, com frequência de 3 a 4 episódios por dia e duração de pelo menos 1 hora por episódio. Encontrava-se medicado cronicamente com verapamil 240 mg 3id e prednisolona oral, assim como sumatriptano subcutâneo e oxigenoterapia em fase aguda. Iniciou ainda tratamento com toxina botulínica e, posteriormente, galcanezumab, sem resultados satisfatórios. Dada a refratariedade à terapêutica médica, foi implantada ENS em outubro de 2023. Quatro meses após o procedimento, o doente reporta melhoria de 70% na intensidade da dor e frequência dos episódios.

Caso 2: Homem de 54 anos, fumador, com quadro de CS com início em 2018. Reportava dor concentrada sobretudo à direita, embora apresentasse episódios de dor à esquerda, de predomínio frontotemporal, intensidade 10/10 e associada a lacrimejo e hiperémia conjuntival. Reportava crises diárias, sobretudo noturnas. Medicado com verapamil 240 mg 3id e prednisolona oral, assim como sumatriptano subcutâneo e oxigenoterapia em fase aguda. Por ausência de resposta sustentada a bloqueios do grande nervo occipital e galcanezumab, foi referenciado para ENS, colocada em março de 2024. Um mês após o procedimento, reporta melhoria de pelo menos 50%, tanto em intensidade como frequência dos episódios.

Conclusão: A estimulação do nervo occipital (ENO) mostrou-se eficaz em reduzir a intensidade e frequência da CS crónica refratária, representando uma opção terapêutica minimamente invasiva e promissora para melhorar a qualidade de vida destes doentes.

CC-13 - CASE 101: WHEN THE PAIN HAS A COLOR

Catarina Fernandes^{1,2}; Filipe Palavra^{1,3,4}

1-Centre for Child Development – Neuropediatrics Unit, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra,

Portugal; 2-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Clinical and Academic Centre of Coimbra, Coimbra Portugal; 4-Laboratory of Pharmacology and Experimental Therapeutics, Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (ICBR), Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Red ear syndrome (RES) is a very rare disorder, with only 100 cases reported in the literature, characterized by unilateral or bilateral attacks of paroxysmal pain, and reddening of the external ear. The episodes can occur spontaneously or be triggered, from a few seconds to several hours, with a variable frequency. The pathophysiology is still unknown, but several hypotheses involving peripheral and central nervous system mechanisms have been proposed.

Case Report: A 6-year-old boy with unrevealed previous medical history presented with paroxysmal episodes of pain in the left ear associated with redness of the ear lobe within 3 months of evolution. The attacks started relatively suddenly, lasted for hours with a variable frequency and were self-limited. Parents applied local ice with no improvement. They denied the existence of headache or other accompanying neurological or autonomic symptoms. These episodes had a huge impact on school and daily life. He had tried treatment with gabapentin, oral prednisolone, ibuprofen and topical lidocaine without success. A maternal family history of migraine and anxiety disorder was identified. At the time of our first observation, he was under treatment with gabapentin 200 mg a day and betamethasone 3 mg a day. Suspecting of RES, we asked for a cervical and brain MRI and performed a therapeutic trial with Indomethacin 25 mg up to 3 times a day. The MRI showed a loop at the right AICA in the internal auditory canal without pathological significance. An improvement in paroxysm frequency and intensity was noticed. Down-titration of indomethacin was started and preventive treatment with flunarizine was tried.

Conclusion: Although rare, this condition is commonly refractory with a high functional impact on daily activities. The exclusion of a secondary cause is mandatory. More studies are needed to explore the pathophysiology and to identify the best treatment for RES.

CC-14 - NEURALGIA DO TRIGÉMEO E SCHWANNOMA VESTIBULAR: UMA ASSOCIAÇÃO INESPERADA

Mafalda Perdicoulis¹; Sara Lima¹; Catarina Borges¹; Luís Rocha²; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes E Alto Douro; 2-Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A neuralgia do trigémeo secundária a lesões tumorais é uma condição incomum, ocorrendo em cerca de 6% dos doentes com síndromas de dor facial. Geralmente, está associada a tumores que afetam as vias do nervo trigémeo, sendo os meningiomas e os schwannomas vestibulares as lesões mais frequentemente implicadas.

Caso Clínico: Senhor de 81 anos com queixas de neuralgia do trigémeo à esquerda com dois anos de evolução referenciado dos cuidados de saúde primários devido à refratariedade às medidas terapêuticas instituídas. Apresentava, concomitantemente, queixas de hipoacusia bilateral, mais significativa à esquerda, e síndrome vertiginosa recorrente. A investigação diagnóstica complementar realizada incluiu audiometria a demonstrar perda neurosensorial acentuada à esquerda e ressonância magnética contrastada a revelar uma lesão ocupando

espaço, obliterando o canal auditivo interno esquerdo e estendendo-se para a cisterna do ângulo pontocerebeloso deste lado, sugestiva de schwannoma do VIII par craniano. O doente iniciou tratamento com eslicarbazepina, com uma boa resposta clínica. Após avaliação por neurocirurgia, optou-se por um tratamento conservador, dada a estabilidade clínica e lesional observada ao longo de dois anos de seguimento. Este caso ilustra a importância do diagnóstico diferencial em pacientes com neuralgia do trigémeo refratária, destacando a necessidade de abordagens terapêuticas individualizadas e a possibilidade de manejo conservador em determinadas situações clínicas.

Conclusão: O caso apresentado é ilustrativo da associação incomum entre neuralgia do trigémeo e lesões tumorais intracranianas, sublinhando a importância da vigilância ativa e da abordagem multidisciplinar nestas situações.

CC-15 - NEURALGIA DO TRIGÉMEO COMO MANIFESTAÇÃO RARA DE LESÃO CARCINOMATOSA OCULTA

Rui Dinis Fernandes¹; Joana Ramos-Lopes¹

1-Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro

Introdução: A neuralgia do trigémeo é definida como dor paroxística, intensa, recorrente, de curta duração, no território do nervo, com etiologia secundária em cerca de 15% dos casos (8% devido a neoplasias). Alterações no exame neurológico, assim como a refratariedade ao tratamento médico, devem levantar essa suspeita, sendo a RM o exame de eleição para melhor esclarecimento.

Caso Clínico: Mulher de 72 anos, antecedentes de diabetes mellitus e hipertensão arterial, observada em consulta de Neurologia por dor tipo choque, intensa, paroxística, sem desencadeante consistente, na região trigeminal V2 direita, com parestesias, com início nos 10 meses anteriores. Ao exame neurológico não apresentava sinais focais. Previamente havia realizado TC-CE e RM-CE com gadolínio que não revelaram alterações de relevo. Foi assumido diagnóstico de neuralgia do trigémeo. Ao longo do seguimento foram tentados vários esquemas terapêuticos e associações com diferentes fármacos (carbamazepina, pregabalina, lacosamida e eslicarbazepina) e ajustes posológicos, apenas se conseguindo melhoria ligeira das queixas. Cerca de 20 meses após o início da sintomatologia, as queixas álgicas estenderam-se a V1 direito, com hipostesia álgica na região perinasal e discreto edema malar direito. Semanas depois a doente desenvolve diplopia binocular com oftalmoparésia complexa, não flutuante. Optou-se por repetir a RM-CE que revelou lesão expansiva compatível com schwannoma do nervo infraorbitário ipsilateral. Realizou biópsia excisional da lesão, cujo resultado anátomo-patológico revelou tratar-se de infiltração por carcinoma, mantendo-se atualmente a aguardar conclusão do estudo sistémico. A doente mantém a sintomatologia álgica apesar da intervenção cirúrgica.

Conclusão: Metástases de um carcinoma num ramo do trigémeo são uma causa secundária rara de neuralgia, com poucos casos descritos até à data. Apesar da intervenção cirúrgica, o acompanhamento em consulta de neurologia deve-se manter por manutenção das queixas álgicas e necessidade de ajuste terapêutico.

CC-16 - NEURALGIA DO TRIGÉMEO E DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH: UMA ASSOCIAÇÃO POUCO FREQUENTE

Aurora Costa¹; Stefanie Moreira¹; Sofia Lopes¹; Filipa Sousa¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A associação entre neuralgia do trigêmeo e doença Charcot-Marie-Tooth não é frequente. Existem cerca de 30 casos publicados na literatura, muitos com apresentação familiar, sendo ainda mais raros os casos associados a mutações no gene *MPZ*. Pensa-se que, nestes casos, a neuralgia do trigêmeo possa ser explicada por um mecanismo fisiopatológico desmielinizante.

Caso Clínico: Homem de 52 anos, referenciado à consulta de neurologia por dor hemifacial direita, descrita como fisgadas excruciantes, associada a sudorese facial e lacrimejo ipsilaterais desde os 35 anos. Referia também múltiplas exodontias sem melhoria. Ao exame apresentava hipostesia algica nas divisões maxilar e mandibular direitas, tendo sido diagnosticada a neuralgia do trigêmeo. Apurou-se posteriormente conflito neurovascular com artéria cerebelosa superior, tendo realizado descompressão microvascular cirúrgica, sem melhoria, e termo-coagulação por radiofrequência, com melhoria parcial. Acabou por ser referenciado novamente à consulta de neurologia por dor refratária às técnicas e fármacos instituídos. Observou-se nessa altura atrofia simétrica distal dos membros inferiores, défice de força segmentar na dorsiflexão e flexão plantar bilateralmente, pés cavos, arreflexia osteotendinosa e hipoestesia em peúga. A neurografia apresentava sinais de neuropatia sensitiva e motora de tipo desmielinizante. O estudo genético acabou por identificar variante em heterozigotia no gene *MPZ*, confirmando diagnóstico de doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 1B.

Conclusão: O caso apresentado destaca-se pela apresentação inicial com neuralgia do trigêmeo refratária, sendo o diagnóstico de doença de Charcot-Marie-Tooth posterior e associado a uma mutação rara em casos que combinam ambas as patologias. Não obstante, a doença de Charcot-Marie-Tooth é uma entidade a ter em conta na investigação dos casos de neuralgia do trigêmeo.

CC-17 - SÍNDROME DE NEVE VISUAL EM RELAÇÃO COM A ENXAQUECA

Manuel Ramalho Gonçalves¹; José Blazer Costa¹; Gonçalves Cabral¹; Carolina Bruxelas²

1-Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental – Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz; 2-Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental – Serviço de Oftalmologia do Hospital Egas Moniz

Introdução: A síndrome da neve visual (SNV) é uma entidade incomum, subdiagnosticada, definida pela percepção persistente e contínua de pequenos pontos luminosos e escotópicos em todo o campo visual, durante pelo menos 3 meses, acompanhada por fenómenos entópticos aumentados, fotofobia, nictalopia e/ou palinopsia. A prevalência de enxaqueca nos doentes com SNV é alta (30%-60%), com particular predominância da enxaqueca com aura visual. No entanto, a SNV faz parte do diagnóstico diferencial da aura visual migranosa persistente.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 29 anos, com antecedentes relevantes de tabagismo progressivo, apresenta desde os 12 anos quadro de cefaleia episódica, do tipo pulsátil, localizada ao vértex, acompanhada de náuseas, sono, foto e cinesiofobia, com aumento gradual da intensidade em horas e duração de cerca de 24h. Descreve ainda pelo menos dois episódios de

aura visual pré-cefaleia descritos como *flashes* luminosos bilaterais, seguidos de aura sensitiva com sintomas positivos braquiofaciais bilaterais, com duração aproximada de 30 minutos. Desde há mais de 3 meses, após episódio de enxaqueca com aura visual, desenvolveu perturbação visual bilateral persistente, caracterizada por sensação de pixéis estáticos, exacerbada por condições luminosas, associada a fotofobia e palinopsia. Não apresentava alterações ao exame neurológico. Foi feita adicionalmente avaliação neuroftalmológica detalhada, EEG e RM-CE, sem alterações. Perante suspeita de SNV, iniciou terapêutica com lamotrigina até dose total de 100 mg/dia. Apesar do tratamento (2 anos de *follow-up*), não houve melhoria dos sintomas visuais, mas manteve estabilidade das queixas (sem interferência no dia-a-dia), bem como do número de episódios de enxaqueca (<4 dias/mês).

Conclusão: O diagnóstico de SNV carece de exclusão de causas secundárias neurológicas ou oftalmológicas. Embora benigna, ainda não existem estratégias farmacológicas eficazes para a SNV, enfatizando a importância de medidas de estilo de vida e tratamento das comorbilidades.

CC-18 - UM EFEITO LATERAL INESPERADO DE UM CATETERISMO CARDÍACO

Sandra Palma¹; Augusto Rachão¹; Bárbara Ferreira¹; Francisco Antunes¹; Lílina Pereira¹

1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: Fenómenos do tipo aura visual, associados ou não a cefaleia, têm sido descritos no contexto de procedimentos endovasculares. Sendo o seu mecanismo fisiopatológico desconhecido, ocorrem de forma rara, tendo sido descritos em angiografia cerebral, ablação por cateter na fibrilação auricular e síndrome de Wolff-Parkinson-White, encerramento de FOP e escleroterapia de veias varicosas.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e cardiopatia isquémica, que motivou a realização de um cateterismo coronário. Minutos após a realização deste procedimento, iniciou alteração do campo visual direito, do tipo “espectro de fortificação”, associando-se escotomas cintilantes, com progressão centrífuga no campo visual. Negava história prévia ou familiar de enxaqueca, doença neurológica ou outros sintomas neurológicos. O fenómeno visual desapareceu espontaneamente após 20 minutos. Foi avaliado por Neurologia, não se tendo evidenciado alterações no exame neurológico. Cerca de uma hora depois, teve novo episódio de características similares, com nova resolução espontânea. Foi realizada RM encefálica e eletroencefalograma, ambos sem alterações a salientar. Um ano depois, o doente mantém-se sem recorrência destes episódios ou aparecimento de cefaleia/enxaqueca, tendo sido assumido diagnóstico de fenómeno tipo aura visual, após cateterismo cardíaco.

Conclusão: A raridade de fenómenos do tipo aura após procedimentos endovasculares, especialmente após cateterismos coronários, assim como a sua semiologia heterogênea, tornam desafiante o seu reconhecimento na prática clínica, com necessidade de exclusão de causas vasculares e epiléticas. Como referido, é desconhecida a fisiopatologia subjacente, sendo apontados como mecanismos possíveis a libertação de bolhas ou microêmbolos pelo cateter ou a ação de mediadores inflamatórios locais ou substâncias vasoativas. Apesar de muito raros, estes fenómenos parecem aparentemente benignos, não se associando a recorrência sintomática. É, contudo, importante reportar estes casos, para melhor esclarecimento das implicações clínicas futuras destes fenómenos.

CC-19 - ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP E FENÓMENO DE RAYNAUD: RISCO/BENEFÍCIO?

Sofia Marinho Pinto¹; Gonçalo V. Bonifácio¹

1-Unidade Local de Saúde Arrábida – Hospital de São Bernardo

Introdução: Existem ainda dúvidas quanto à segurança da utilização de anticorpos monoclonais anti-CGRP como tratamento profilático da enxaqueca em doentes com fenómeno de Raynaud (FR). Apesar de descrições na literatura de efeitos secundários graves, as *guidelines* atuais não definem claramente uma contraindicação nestes doentes.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher de 47 anos, com antecedentes de FR primário desde os 41 anos. Seguida em consulta de Cefaleias há 25 anos por enxaqueca episódica sem aura de alta frequência e incapacitante, mesmo sob doses terapêuticas de topiramato, venlafaxina e amitriptilina. Sem alterações no exame objetivo ou imagiológicas. Iniciou galcanezumab em dezembro de 2023, com ótima resposta (redução de 10 para 1 dia mensal de cefaleia) e sem alteração da frequência ou intensidade do FR.

Caso 2: Mulher de 52 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, perturbação depressiva, litíase renal, fibromialgia e FR primário com vários anos de evolução, medicada habitualmente com perindopril, bisoprolol e sertralina. Acompanhada em consulta de Cefaleias desde 1997 por enxaqueca episódica sem aura de elevada frequência e incapacitante. Sem alterações no exame objetivo ou imagiológicas. Após falência terapêutica com propranolol, flunarizina, candesartan, amitriptilina, valproato e memantina, apresentou ótima resposta a erenumab, que fez durante 1 ano, tendo mantido a resposta terapêutica após trocar para galcanezumab em março de 2022 (redução de 5 dias muito incapacitantes por mês para 0). Nega agravamento do FR sob erenumab ou galcanezumab.

Após discussão com as doentes, em ambas se optou por manter o tratamento sob vigilância clínica.

Conclusão: Apresentam-se duas doentes sem agravamento de FR sob terapêutica com galcanezumab ou erenumab. Apesar da indicação de precaução estabelecida recentemente pela European Headache Federation, a decisão mantém-se caso a caso. A terapêutica com bloqueadores do CGRP mantém-se eficaz pelo que, na ausência de complicações severas e sobretudo nestes doentes superrespondedores, é passível de ser continuada com precaução, revelando-se aparentemente bem tolerada.

CC-20 - ENXAQUECA CRÓNICA RESISTENTE APÓS HEMORRAGIA DE CAVERNOMA DO TRONCO: DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO.

Marlene Saraiva¹; Elsa Parreira¹

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Apesar dos notáveis avanços da terapêutica da enxaqueca crónica na última década, muitos casos continuam a representar um desafio clínico com necessidade de uma abordagem multimodal.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, autónoma e sem antecedentes pessoais de relevo que se encontrava no seu estado habitual de saúde até 12.05. 2022, dia em que iniciou quadro agudo de cefaleia em crescendo, intensidade máxima 9/10, carácter pulsátil, associada a náuseas, vômitos, fono, foto e cinesiofobia, bem como início ictal de dormência do hemicorpo direito.

Recorreu ao serviço de urgência onde foi observada, apresentando-se normotensa, normocárdica, sem alterações ao exame físico geral; ao exame neurológico com hemihipostesia algica direita.

Realizou TC-CE que mostrou lesão hemorrágica pontica direita, compatível com provável hemorragia de cavernoma, que se veio a confirmar posteriormente por RM CE com veno e angio-RM.

Foi medicada sintomaticamente e teve alta com o diagnóstico de hemorragia de cavernoma do tronco encefálico encaminhada para consultas de Neurologia e Neurocirurgia.

Após a alta, verificou-se recorrência episódica muito frequente da cefaleia com as mesmas características acima mencionadas, não obstante início e otimização sucessiva de terapêutica com preventivos orais.

Admitiu-se o diagnóstico de enxaqueca crónica e propôs-se a doente para terapêutica com galcanezumab que a doente iniciou, verificando-se agravamento da intensidade da cefaleia e aparecimento de diversos efeitos adversos, designadamente, náuseas, vômitos, tonturas e sonolência diurna excessiva, todos com duração de 5 a 7 dias após injeção sc. Considerou-se nesta fase o diagnóstico de enxaqueca crónica resistente com efeitos adversos intoleráveis ao galcanezumab, pelo que este foi suspenso, sendo iniciada terapêutica com erenumab.

Até ao presente momento não foram reportados efeitos adversos, salientando-se, no entanto, ausência de melhoria clínica pelo que a doente foi proposta para tratamento neurocirúrgico.

Conclusão: Este caso ilustra a complexidade do diagnóstico e tratamento da enxaqueca.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DA PRIMAVERA DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE CEFALÉIAS

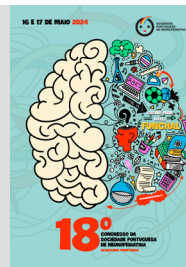
A Mafalda R Cruz	CO-26	Hugo Pedrosa	CO-26
Alda Sousa	CO-17	Inês Albuquerque	CC-04
Ana Costa	CO-23	Inês Brás Marques	CC-02; CO-24
Ana Lúcia Neves	CO-19	Inês Carmo E Pinto	CO-12
Ana Maduro	CO-20	Inês Cosme	CC-01
Anabela Câmara	CC-10; CC-11	Inês Macedo	CO-07
André Caetano	CC-08; CO-12	Inês Margarido	CC-04
André Lopes Gomes	CC-12	Inês Sá Pereira	CO-05
André Pinto	CC-04	Isabel Costa	CO-20
André Rêgo	CO-11	Isabel Luzeiro	CO-20
Andreia Costa	CC-04; CO-05; CO-08; CC-12; CO-15; CO-19	Ivânia Alves	CO-07; CC-09
Andreia Dias	CO-17	Joana Almada Silva	CO-01
Andreia Ferreira	CO-04; CC-05; CO-13	Joana Cancela	CO-20
Andreia Matas	CC-07; CO-09; CC-14	Joana Dionísio	CO-11
Andressa S. Pereira	CO-07; CC-09	Joana Guimarães	CC-04
Ângela Abreu	CC-10; CC-11	Joana Pinto	CC-05
Augusto Rachão	CC-18	Joana Ramos-Lopes	CC-15
Aurora Costa	CO-03; CC-05; CO-14; CC-16	João Morgadinho	CO-01
Bárbara Alves Rodrigues	CO-12	José Blazer Costa	CC-08; CC-17
Bárbara Ferreira	CC-18	José Chen-Xu	CO-10
Bárbara Guerra Leal	CO-16	José Manuel Araújo	CC-05
Bárbara Martins	CO-08; CO-15; CO-24	José Maria Sousa	CC-04
Bárbara Rodrigues	CC-03	José Rosa	CO-02
Beatriz Barreto	CO-05	Leonardo Barbosa	CO-07
Beatriz Madureira	CC-01	Leonor B Costa	CO-26
Bruna Santos	CO-10; CO-18	Leonor Francisco	CC-06; CO-13; CO-25
Carla Morgado	CO-13; CO-25	Lia Leitão	CO-11
Carla Oliveira	CO-17	Liliana Pereira	CC-18
Carolina Azóia	CO-09	Lúcia Jardim	CC-06
Carolina Bruxelas	CC-17	Luís Rocha	CC-14
Carolina Correia	CO-05	Luís Rufo Costa	CO-25
Carolina Gavancho	CO-01; CO-02; CO-06	Madalena Pinto	CO-05; CO-19
Carolina Guerreiro	CO-02; CO-06	Madalena Plácido	CO-10; CO-18
Carolina Lemos	CO-16; CO-17	Mafalda Perdicoúlis	CC-07; CC-14
Carolina Maganete	CO-26	Manuel Gonçalves	CC-08
Catarina Borges	CO-09; CC-14	Manuel Ramalho Gonçalves	CC-17
Catarina Fernandes	CC-13; CO-20	Manuel Rito	CC-12
Christophe Pinto	CC-05	Manuel Salavisa	CC-03
Clara Chamadoira	CC-12	Margarida Lopes	CO-04
Cláudia Carvalho	CO-16	Maria João Pinto	CO-19
Danila Kuroedov	CO-02	Maria Teresa Durães	CC-09
Danna Krupka	CC-03	Maria Vivas	CC-01
Diogo Antão	CO-11	Mariana Henriques	CO-11; CO-21; CO-22
Eduarda Alves	CO-01	Mariana Santos	CO-11; CO-17
Elena Ruiz De La Torre	CO-18	Mariana Seco	CO-23
Elsa Parreira	CO-11; CC-20; CO-21; CO-22; CO-24	Marlene Saraiva	CO-11; CC-20; CO-21; CO-22
Fábio Gomes	CO-20	Marta Ferreira	CO-17
Filipa Serrazina	CC-03	Marta Sequeira	CO-06
Filipa Sousa	CO-03; CC-16	Matilde Bertão	CO-15
Filipe Palavra	; CC-13	Matilde Gomes	CO-04
Florbelá Magalhães	CO-20	Miguel Alves-Ferreira	CO-16; CO-17
Francisca Ferreira	CO-08; CC-12	Miguel Pimenta	CO-02
Francisco Antunes	CC-18	Miguel Viana Baptista	CO-12
Gonçalo Cabral	CO-01; CC-08; CO-12; CC-17	Paula Esperança	CO-06
Gonçalo Pinho	CC-02	Paula Salgado	CO-23
Gonçalo V. Bonifácio	CC-19	Pedro Guimarães	CO-09
Helena Gens	CO-20	Pedro Lares	CO-10
Henrique Delgado	CO-24	Pedro Vilela	CC-03

Peter J Goadsby	CO-18		CO-13; CO-14; CC-16; CO-25
Rafael Dias	CO-05; CO-19	Sérgio Moreira	CC-07
Raquel Gil-Gouveia	CO-10; CO-24	Sofia Bernardo Silva	CO-01
Renato Oliveira	CC-02	Sofia Delgado	CO-11
Rita Nunes Rato	CO-08	Sofia Lopes	CO-01; CO-03; CO-04; CC-06;
Rita Paizinho	CO-10; CO-18		CO-13; CO-14; CC-16; CO-25
Rita Pinheiro	CO-21; CO-22	Sofia Marinho Pinto	CC-19
Rodrigo Lindeza	CO-02	Sofia Marques	CO-13
Rui Dinis Fernandes	CC-15	Sofia Nunes Oliveira	CC-02
Sandra Moreira	CO-23	Sofia Reis Marques	CO-04
Sandra Palma	CC-18	Sónia Batista	CO-20
Sara Duarte	CO-23	Stefanie Moreira	CO-03; CC-05; CC-06; CO-14; CC-16
Sara Gomes	CC-06; CO-13; CO-25	Teresa Aguiar	CC-10; CC-11
Sara Lima	CC-07; CO-09; CC-14	Teresa Ascensão	CO-11; CO-21; CO-22
Sara Machado	CC-01; CO-11	Teresa Ascensão Pinheiro	CC-01
Sara Matos	CO-20	Vítor Mendes Ferreira	CC-03
Sara Varanda	CO-03; CO-04; CC-05; CC-06;		

18.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Funchal | 16 e 17 maio 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - DOENÇA POR DEFICIÊNCIA DE TANGO2: UMA SÉRIE DE CASOS

Bárbara Ribeiro Aguiar¹; Marta P. Soares²; Belén Ortuño³; Mar O'Callaghan³; Àngels García-Cazorla³; Alejandra Darling³; Carlos Ortez³; Andrés Nascimento³; Georgia Sarquella-Brugada⁴; Laura Carrera³; Natalia Juliá³

1-Serviço de Pediatria, Hospital Beatriz Ângelo, Loures; 2-Serviço de Genética, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa; 3-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona; 4-Unidade de Arritmias, Cardiopatias Familiares e Morte Súbita, Hospital Sant – Joan de Déu, Barcelona

Introdução: A doença por deficiência de TANGO2 (DD-TANGO2) (OMIM#616878) é uma doença metabólica rara causada por variantes patogénicas bialélicas no gene TANGO2. Manifesta-se com atraso do desenvolvimento psicomotor, epilepsia, ataxia intermitente, hipotiroidismo e crises metabólicas com acidose láctica, rabdomiólise e arritmias cardíacas potencialmente fatais.

O objetivo foi escrever a evolução clínica de treze crianças com DD-TANGO2.

Metodologia: Revisão retrospectiva de dados clínicos de treze crianças com DD-TANGO2.

Resultados: Reportam-se 13 doentes em 8 famílias, 10 do género feminino. A idade mediana do diagnóstico foi de 12 meses. Primeiro sintoma da doença: episódios paroxísticos de ataxia ou dificuldade na marcha(5), atraso global do desenvolvimento(5), crise metabólica(3). Na maioria dos doentes, o diagnóstico foi realizado após uma crise metabólica(8), com uma diferença temporal média de 4,5 anos desde o primeiro sintoma. Durante o seguimento apresentaram: perturbação do desenvolvimento intelectual(12), crise metabólica(10), QT longo(9), perturbações da fala(9), Tango spells(8), paraprésia espástica de predomínio inferior(8), hipotiroidismo(8), epilepsia(7). Diagnóstico genético: deleções intragénicas em homozigotia (41%) ou em heterozigotia composta (50%) com variantes nonsense, frameshift ou deleção inframe ou frameshift em homozigotia (8%). Três crianças faleceram por fibrilhação ventricular. Em cinco foi iniciado tratamento com complexo multivitamínico B, sem repetição de crises metabólicas e com melhoria a nível motor e da fala. Em todos foi colocado um dispositivo registador de eventos cardíacos.

Conclusão: A DD-TANGO2 é uma condição associada a manifestações clínicas potencialmente fatais. Esta série de casos destaca a importância de considerar este diagnóstico em crianças com atraso do desenvolvimento psicomotor ou outros sintomas neurológicos associados e rabdomiólise. A terapêutica com complexo multivitamínico B deve ser iniciada para reduzir o risco de crises metabólicas. A avaliação cardiológica precoce

é essencial para reduzir a morbimortalidade. Adicionalmente, reforça-se a importância do diagnóstico molecular na orientação clínica e aconselhamento genético, permitindo a implementação de medidas terapêuticas nos indivíduos pré-sintomáticos.

CO-02 - USO DE PLASMAFERESE NO TRATAMENTO DE DOENÇAS NEUROIMUNES EM IDADE PEDIÁTRICA EM DOIS HOSPITAIS TERCIÁRIOS PORTUGUESES

Ana João Marques¹; Andreia Forno²; Teresa Painho²; Sónia Figueiroa³; Joana Martins³

1-Serviço de Neurologia, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurologia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia, ULS São José; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), ULS Santo António

Introdução: A plasmaferese (PLEX) é 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.

O objetivo foi o estudar o uso de PLEX em doenças neuroimunes na população pediátrica em dois hospitais terciários do país.

Métodos: Estudo retrospectivo das variáveis sociodemográficas e clínicas dos doentes pediátricos submetidos a PLEX por patologia neuroimune entre 2018 e 2023.

Resultados: Identificaram-se 23 casos em que PLEX foi usada. A patologia mais prevalente foi a doença mediada por anti-MOG, em oito doentes, seguida de encefalite por anti-NMDAR (quatro casos), encefalite auto-imune seronegativa (três) e síndrome desmielinizante aguda SNC/SNP (três). A média de idades ao diagnóstico/tratamento foi de 10,7 anos (3-17) com 52,2% de sexo feminino. A média de dias entre início de sintomas e PLEX foi 21,9 (11-120). Em todos os casos havia sido tentada(s) outra(s) terapêutica(s) anteriormente – imunoglobulinas (13,0%), corticoterapia (26,1%) ou ambas (60,9%). Inicialmente, todos os doentes foram submetidos a 1 ciclo de PLEX, cada um com média de 6 sessões (4-8), em dias alternados. Em 1 caso (crise miasténica), realizou-se novo ciclo durante o internamento. Reportam-se dois casos de infeção do cateter central e um de cistite hemorrágica. Aplicando a Escala de MRS modificada, à data de início de PLEX, observava-se um score mediano de 4 (2-5) traduzindo incapacidade relevante. Duas a quatro semanas após o ciclo, o score mediano ficou-se pelos 2 (1-5). Nesta fase, assistiu-se a melhoria em 87% doentes – marcada em 15% (redução 3 pontos no score), moderada em 35% (redução 2 pontos no score) e, nos restantes, ligeira (redução 1 ponto).

Na última consulta, 56,5% casos haviam tido melhoria marcada.

Conclusão: A PLEX é uma alternativa terapêutica viável, oferecendo melhoria marcada na maioria dos doentes, devendo ser considerada caso-a-caso.

CO-03 - A PICTORIAL REVIEW OF PEDIATRIC LEUKODYSTROPHIES

Ana Sofia Coelho^{1,2}; Inês Noites³; Torcato Meira⁴; Ângela Pereira⁴; Juliana Da Silva Cardoso²; Joana Martins²; Cristina Garrido²; Inês Carrilho²; Manuela Santos²; Teresa Temudo²; Liliana Igreja²; José Eduardo Alves²; Sónia Figueiroa²

1-Hospital Central do Funchal – Dr. Nélito Mendonça; 2-Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada; 4-Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: As leucodistrofias (LD) são um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam predominantemente a substância branca do sistema nervoso central. Apesar de individualmente raras, têm uma incidência global de 1:4700 nados-vivos. Compreendem um conjunto de doenças de caráter progressivo, cuja sintomatologia inespecífica dificulta o diagnóstico atempado, requerendo uma combinação de aspetos clínicos, genéticos e imagiológicos.

O objetivo foi caracterizar clínica, genética e imagiológica-mente os casos de LD acompanhados no Serviço de Neuropediatria da Unidade Local de Saúde de Santo António nos últimos 16 anos (2008-2023).

Metodologia: Revisão da literatura atual e análise dos processos clínicos de 37 doentes diagnosticados com LD em idade pediátrica segundo a classificação publicada em 2017 na Acta Neuropathologica.

Resultados: Identificámos 21 crianças do sexo feminino (56,8%) e 16 do sexo masculino (43,2%) com idade média ao diagnóstico de 4 anos e 2 meses. A maioria destas crianças foi diagnosticada nos primeiros 3 anos de vida (n=21; 56,8%). Após avaliação clínica, genética e neurorradiológica identificaram-se: 12 gangliosidoses; 4 acidúrias orgânicas; 4 doenças de Krabbe; 3 adrenoleucodistrofias ligadas ao X; 3 lipofuscinoses ceróides neuronais (CLN1, CLN6 e CLN7); 3 leucodistrofias metacromáticas; 2 síndromes de Aicardi-Goutières; 2 vanishing white matter; 1 leucodistrofia associada ao gene TUBB4A1; 1 leucodistrofia relacionada com a CLCN2; 1 leucoencefalopatia megalencefálica com quistos subcorticais; e 1 síndrome de Sjögren-Larsson. Destaca-se que 37,8% (n=14) das crianças faleceram, sendo a média de idade de falecimento os 6 anos e 6 meses.

Conclusão: A identificação de “marcadores” clínicos e neurorradiológicos é crucial para determinação do prognóstico e gestão informada de expectativas, otimização da qualidade de vida dos doentes e adequado aconselhamento genético dos progenitores. Enfatiza-se o facto dos padrões neurorradiológicos nas LD terem um papel crucial na classificação das mesmas, visto a clínica ser pouco específica.

CO-04 - AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DO SONO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM EPILEPSIA NUM HOSPITAL DE NÍVEL II

Sara Nogueira Machado¹; Lucinda Amorim Delgado¹; Catarina Barros Azevedo¹; Beatriz De Sousa¹; Catarina Magalhães²

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães; 2-Consulta de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães

Introdução: O sono e a epilepsia apresentam uma relação bidirecional complexa.

Metodologia: Para avaliar a qualidade do sono (QS) de crianças e adolescentes com epilepsia seguidos na consulta de Neuropediatria de um hospital de nível II, realizou-se um estudo caso-controlo, observacional transversal. Foram incluídos doentes com idades entre 8-18 anos e duração da doença ≥ 1 ano e excluídos aqueles com condições impeditivas da compreensão do questionário. Avaliou-se a QS dos doentes (n=61) e dos controlos (n=122) através do questionário Índice de Qualidade do Sono de Pittsburgh. Utilizaram-se testes U de Mann-Whitney e Qui-Quadrado. Valor de $p < 0,05$ foi considerado estatisticamente significativo.

Resultados: Incluíram-se 34 crianças (8-12 anos) e 27 adolescentes (13-18 anos) com epilepsia. Verificou-se predomínio do sexo masculino (59,0%). Em 55,7% identificaram-se comorbidades neurológicas. Constatou-se que 19,7% estava medicado com politerapia e 80,3% não teve crises nos três meses anteriores. O sono foi classificado como de má qualidade em 18,0% dos casos e 13,1% dos controlos ($p=0,377$). Comparativamente aos controlos, os casos obtiveram piores resultados nos componentes duração do sono ($p=0,020$), eficiência do sono ($p=0,001$) e disfunção diurna ($p=0,011$), sem repercussão na pontuação total. No grupo de casos, não se verificaram diferenças entre sexos. Os adolescentes apresentaram piores resultados no componente duração do sono ($p=0,014$). Os doentes com crises recentes reportaram piores resultados no componente disfunção diurna ($p=0,018$). Maior duração da epilepsia traduziu-se em pontuações mais elevadas em todos os componentes e na pontuação total ($p > 0,05$). Politerapia associou-se a melhores resultados no componente perturbação do sono ($p=0,027$). Doentes sem quarto próprio apresentaram piores resultados no componente duração do Sono ($p=0,001$).

Conclusão: Os resultados sugerem que crianças e adolescentes com epilepsia tendem a apresentar pior QS do que controlos saudáveis. Mais estudos são necessários para entender a relação entre a epilepsia e os distúrbios do sono e avaliar a eficácia de intervenções destinadas a melhorar a QS nesta população vulnerável.

CO-05 - EPILEPSIA E PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO: A REALIDADE DE UM HOSPITAL NÍVEL III

Inês Noites¹; Catarina Borges²; Juliana Da Silva Cardoso³; Joana Martins³; Cristina Garrido³; Sónia Figueiroa³; Rui Chorão^{2,3,4}; Inês Carrilho³; Teresa Temudo³

1-Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Ponta Delgada; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 3-Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 4-Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

Introdução: A perturbação de espectro do autismo (PEA) e a epilepsia são duas entidades distintas que frequentemente coexistem, podendo a prevalência de epilepsia na PEA chegar aos 50%. Contudo, a relação existente entre elas carece de clarificação.

O objetivo foi caracterizar a população de doentes com PEA e epilepsia seguidos na Consulta de Neuropediatria de um hospital nível III.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com PEA e epilepsia acompanhados em consulta especializada entre 2010-2023. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados: Identificámos 59 doentes, com mediana de idades de 15 anos (IQ[11-19]) e predomínio do sexo masculino (n=49; 83%). Cerca de 80% dos doentes tinham perturbação

do desenvolvimento intelectual (PDI), 53% eram não-verbais e 32% exibiam dismorfias. Predominou a epilepsia generalizada (n=36; 61%) e 42% dos doentes tinham epilepsia refratária. A maioria dos doentes (61%) encontrava-se livre de crises na última avaliação, com uma mediana de tempo sem crises de 2 anos. Foi documentada história familiar de PEA em 10% e de epilepsia em 19% dos casos. A maioria (75%) foi investigada com ressonância magnética cerebral, sendo que 20% apresentava alterações. O estudo genético, nomeadamente painéis de *next-generation sequencing*, cariótipo, *micro-array* e pesquisa de X-frágil, foi realizado em 66% dos casos. Em menos de 40% foram identificadas alterações genéticas, consideradas inequivocamente patogénicas em apenas 12% dos casos. Nos doentes com alteração no estudo genético, verificámos uma maior prevalência de PDI (89% vs 72%; $p=0,187$), dismorfias (56% vs 13%; $p=0,053$) e ausência de linguagem (67% vs 41%; $p=0,091$). O controlo da epilepsia não foi afetado pela presença de PDI, distúrbios, alteração imagiológica cerebral ou genética.

Conclusão: A prevalência de PDI na nossa amostra rondou os 80% (vs 55%-88% na PEA; vs 20%-27% na epilepsia), sendo superior nos doentes com alteração genética documentada. Apesar de extensa investigação diagnóstica, frequentemente a etiologia subjacente permanece indeterminada.

CO-06 - DOENÇAS DESMIELINIZANTES DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: REVISÃO CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO NOS ÚLTIMOS 10 ANOS

Catarina M. Francisco¹; Rita Martins²; Tiago Proença Costa²

1-Serviço de Pediatria, Hospital Sousa Martins, ULS Guarda;
2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Santa Maria

Introdução: As doenças desmielinizantes são um grupo de patologias de etiologia autoimune direcionadas contra a mielina do sistema nervoso central e/ou periférico. No caso particular da faixa pediátrica, o seu prognóstico é variável, podendo resultar em défices neurológicos importantes ou apresentar um curso benigno.

Métodos: Consulta dos motivos de internamento, selecionando os doentes com patologia desmielinizante do SNC entre 01 janeiro de 2013 e 31 de dezembro de 2023. Análise retrospectiva e descritiva dos doentes internados na Unidade de Neuropediatria com o diagnóstico de doença desmielinizante, caracterização demográfica e evolução clínica. Foi feito o levantamento dos processos clínicos dos doentes.

Resultados: Obteve-se um total de 27 doentes internados, com 67% dos doentes do sexo masculino. A mediana de idades foi de 12 anos. Os sintomas mais comuns foram alterações da acuidade visual, diminuição da força muscular, alterações da marcha e equilíbrio e sintomas sensitivos. O diagnóstico mais comum foi a ADEM em 33% (n=9), seguido de esclerose múltipla com 26% (n=7), nevrite óptica em 19% (n=5), e 15% com diagnóstico de mielite transversa (n=4). Houve 5 doentes com identificação de anticorpos anti-MOG e 1 doente com anticorpos anti-AQP4 positivos. Cerca de 81% dos doentes realizaram corticoterapia. Houve necessidade de terapêutica com imunoglobulina em 2 doentes e plasmaferese em 3 doentes. Em 44 doentes, houve necessidade de manter terapêutica após a fase aguda.

Conclusão: As doenças desmielinizantes são patologias complexas e variáveis na sua apresentação. Com o tratamento adequado e atempado, a evolução da doença pode ser favorável. O diagnóstico correcto e precoce são fundamentais no controlo da resposta imunológica e essenciais na abordagem terapêutica destas patologias.

CO-07 - MENINGITE TUBERCULOSA E HIDROCEFALIA, QUANDO A INTERVENÇÃO NEUROCIRÚRGICA É UMA PRIORIDADE

Andreia Filipa Mota^{1,2}; Miguel Pinheiro¹; Maria Manuel Santos¹; Filipa Prata³; José Gonçalo Marques³; José Miguéns¹; Cláudia C. Faria¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa; 2-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Amadora e Sintra, Amadora, Lisboa; 3-Unidade de Infeciologia – Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa

Introdução: A meningite tuberculosa é a forma de tuberculose extrapulmonar mais frequente em crianças, associando-se a elevada morbimortalidade. A sintomatologia inespecífica e insidiosa revela-se um desafio, contribuindo para o atraso no diagnóstico, no início terapêutico e para pior prognóstico. Paralelamente, inflamação, isquémia, lesão direta do parênquima cerebral, hidrocefalia ou abscesso cerebral agravam o prognóstico. O tratamento médico complementa-se, em alguns doentes, com a intervenção neurocirúrgica.

O objetivo foi caracterizar a população de doentes pediátricos com meningite tuberculosa submetidos a intervenção neurocirúrgica.

Metodologia: Análise retrospectiva dos dados demográficos e clínicos dos doentes pediátricos com meningite tuberculosa submetidos a intervenção neurocirúrgica, entre 2016 e 2023.

Resultados: Identificaram-se cinco doentes, num universo de oito com diagnóstico de meningite tuberculosa, 60% do sexo masculino, com idade ao diagnóstico entre 9 meses e 13 anos (mediana: 7 anos). Quatro crianças não estavam imunizadas com a BCG e uma teve infeção prévia a M. tuberculosis. A sintomatologia à apresentação foi inespecífica. O tempo médio até ao diagnóstico presuntivo foi 12 dias. 60% dos doentes apresentaram eventos isquémicos por vasculite e 100% desenvolveram hidrocefalia com necessidade de tratamento neurocirúrgico. Este consistiu na colocação inicial de sistema de derivação ventriculoperitoneal (SDVP) exteriorizado, com interiorização em média 40 dias depois. Num caso de hidrocefalia obstrutiva por tuberculomas no cerebelo realizou-se ventriculostomia endoscópica do pavimento do IIIº ventrículo. Os procedimentos decorreram sem intercorrências, tendo sido necessário rever o SDVP num doente. Todos os doentes cumpriram terapêutica quadrupla, sendo esta ajustada num doente por tuberculose multirresistente. 80% dos doentes apresentaram sequelas: epilepsia (60%), hemiparesia (40%) e vasculite cerebral (40%).

Conclusão: O diagnóstico de meningite tuberculosa exige elevada suspeição clínica, com vista à otimização da terapêutica e do prognóstico. A estreita monitorização, permite identificar a necessidade de intervenção neurocirúrgica, com vista à resolução do quadro agudo de hidrocefalia e à prevenção de eventuais sequelas.

CO-08 - ENCEFALITES AUTOIMUNES: CASUÍSTICA DE 19 ANOS, DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Andreia Filipa Mota^{1,2}; Andreia Forno^{1,3}; Rodrigo Lindeza^{1,4}; Andreia Pereira¹; Cláudia Marques Matos¹; Carla Conceição¹; Teresa Painho¹; Rita Lopes Da Silva¹

1-Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa; 2-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Amadora e Sintra, Amadora, Lisboa; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal, Funchal, Madeira; 4-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa

Introdução: As encefalites autoimunes (EAI) têm ganho expressão em idade pediátrica, sendo as EAI anti-receptor N-metil-

D-aspartato (NMDAr) as mais frequentes. Contudo, por vezes não é possível identificar um anticorpo, designando-se de EAI seronegativas. Apesar dos esforços para elaborar critérios de diagnóstico, a atuação neste grupo de doentes mantém-se um desafio.

O objetivo foi caracterizar a população de doentes pediátricos com EAI, em seguimento numa Unidade de Neuropediatria de um hospital terciário.

Metodologia: Estudo retrospectivo de análise dos dados demográficos e clínicos, dos doentes diagnosticados com EAI, entre 2005 e 2023.

Resultados: Identificaram-se 25 doentes, 72% do sexo feminino, com idade ao diagnóstico de 2,5 meses a 17 anos (mediana: 9 anos). Diagnóstico presuntivo numa mediana de 14 dias (mínimo 3 dias; máximo 308 dias) após o início da sintomatologia, sendo que seis doentes tiveram diagnóstico de EAI seronegativa. As manifestações clínicas iniciais incluíram: doença do movimento (88%); alterações psiquiátricas (80%); convulsões (76%), sendo que destes 31,6% evoluiu para estado mal epilético; e disautonomia (28%). Dos doentes foram admitidos em UCIP, 48%, numa mediana de 14,5 dias (mínimo 1 dia; máximo 43 dias). Todos os doentes apresentaram alterações no EEG, 56% tinham alterações na RM-CE, sendo que cinco apresentavam EAI pós-herpética, e 48% tinham bandas oligoclonais no LCR. Todos os doentes realizaram terapêutica de 1ª linha, 68% e 20% realizaram terapêutica de 2ª e 3ª linhas, respetivamente. O tempo mediano de seguimento foi de 26 meses (mínimo 1 mês; máximo 99 meses), tendo-se documentado as seguintes sequelas neurocognitivas: epilepsia (40%); sintomas psiquiátricos (36%); doença do movimento (32%); e alterações cognitivas (20%).

Conclusão: As EAI exigem elevada suspeição clínica com vista à prevenção das sequelas neurocognitivas. Atualmente, impõe-se a realização de estudos que visem a melhor caracterização desta entidade, em particular das EAI seronegativas.

CO-09 - RIZOTOMIA DORSAL SELETIVA NO TRATAMENTO DA PARALISIA CEREBRAL ESPÁSTICA: DESCRIÇÃO CASUÍSTICA

Rita Martins¹; José Poupino²; Alexandre Campos³; Tiago Santos¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Santa Maria; 2-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Unidade Local de Saúde Santa Maria; 3-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução: A paralisia cerebral (PC) ocorre em 2/1000 nascimentos. A forma espástica representa 75% dos casos, um terço dos quais correspondendo a diplegia espástica. A rizotomia dorsal seletiva (RDS) é uma opção cirúrgica no tratamento da espasticidade associada a PC, na qual é realizada uma secção irreversível das raízes sensitivas, preservando a função motora.

Métodos: Apresentamos a casuística de doentes tratados com rizotomia na ULSS, entre 2019-2023. Foram consultados os processos clínicos e aplicada a escala *Gross Motor Function Classification System* (GMFCS).

Resultados: Três doentes foram submetidos a RDS (n=2 género masculino e n=1 feminino), com idade média na altura da cirurgia de 6 anos e tempo médio de *follow-up* de 27 meses (8, 21 e 60 meses). Todos apresentavam diplegia espástica, pontuando GMFCS III. Todos foram prematuros, com tempo médio de gestação de 30 semanas. À exceção do domínio motor, a totalidade apresenta normal desenvolvimento psicomotor. Foi realizada RDS com secção 50%-65% das raízes L1-S2 sob monitorização eletrofisiológica, sem complicações maior. O tempo médio de internamento pós-operatório foi de 12 dias. Os efeitos secundários registados foram ligeiros e transitórios:

obstipação e urgência miccional (n=1) e disestesias dos membros inferiores (n=1). Na totalidade dos doentes verificou-se uma melhoria significativa da espasticidade e maior capacidade para a marcha. Um doente reduziu um ponto na GMFCS, sendo atualmente capaz de correr. Outro encontra-se a treinar marcha sem apoio de andarilho. O tempo médio de reabilitação motora em internamento foi de 2,5 meses, mantendo subsequente reabilitação intensiva em ambulatório.

Conclusão: A seleção criteriosa dos doentes para SDR é fundamental para obter uma melhor resposta funcional. Esta opção cirúrgica pode ser considerada na diplegia espástica com GMFCS II-III e movimentos ativos dos membros inferiores contra-gravidade. Trata-se de um procedimento com baixa taxa de complicações cirúrgicas. A reabilitação intensiva é fundamental para o seu sucesso.

CO-10 - DOENÇAS LISOSSOMAIS COM ENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL NÍVEL III

Inês Aires Martins¹; Fábria Rodrigues¹; Margarida Paiva Coelho²; Joana Correia²; Anabela Oliveira²; Esmeralda Martins²; Juliana Cardoso³; Joana Martins³; Sónia Figueiroa³; Inês Carrilho³; Manuela Santos³; Teresa Temudo³; Cristina Garrido³

1-Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte Albino Aroso, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Centro Referência Doenças Hereditárias do Metabolismo, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte Albino Aroso, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: As doenças lisossomais são doenças hereditárias do metabolismo caracterizadas por acumulação de macromoléculas nos organelos. Pela ausência de vias metabólicas compensatórias e capacidade de regeneração limitada, as células neuronais são particularmente vulneráveis, ocorrendo envolvimento do sistema nervoso central em dois terços dos casos.

Metodologia: Caracterização da evolução clínica e prognóstico das doenças lisossomais com envolvimento neurológico em idade pediátrica. Estudo retrospectivo descritivo dos doentes com seguimento entre 2008 e 2023 num hospital nível III.

Resultados: Foram incluídos 28 doentes, 57% sexo feminino. Destes, 11 apresentavam gangliosidose, 7 Niemann-Pick C, 4 doença de Krabbe, 4 leucodistrofias metacromáticas e 2 ceroid-lipofuscinoses. Referida história familiar de doença neurodegenerativa em 8 (29%). A idade mediana ao diagnóstico foi 4,8 anos (0-17,8), em média 2,6 anos (0-10,8) após o aparecimento de sintomas. Terapêutica modificadora de prognóstico foi realizada em todos os casos de Niemann-Pick C com redutor de substrato e num caso de doença de Krabbe com transplante de células hematopoieticas. A maioria dos doentes (n=24, 86%) foi referenciada a Cuidados Paliativos (CP), em média 9,6 meses após o diagnóstico (0-20). Foi necessária alimentação por gastrostomia em 13 (46%) doentes, ventilação não-invasiva em 7 (25%), e 24 (86%) eram total ou parcialmente dependentes para as atividades diárias. Verificou-se um total de 14 óbitos (50%), em média 6,9 anos após diagnóstico (1,1-19,2). A mortalidade foi superior na doença de Krabbe e na leucodistrofia metacromática (75%).

Conclusão: As doenças lisossomais resultam em elevada mortalidade (50% dos casos) e morbilidade, com dependência total ou parcial em 86%. A inclusão de equipas de CP na abordagem multidisciplinar é fundamental. Nesta população, 4 doentes não tiveram acompanhamento por CP, possivelmente pela ausência de equipa diferenciada no início do período de estudo. O diag-

nóstico precoce é essencial, particularmente nos casos em que está disponível terapêutica modificadora de prognóstico.

CO-11 - A VARIABILIDADE DAS DOENÇAS ASSOCIADAS A ANTICORPOS CONTRA A GLICOPROTEÍNA DA MIELINA DOS OLIGODENDRÓCITOS (MOGAD)

Andreia Forno^{1,2}; João Pedro Gonçalves³; Rosário Stilwell¹; Cláudia Marques Matos¹; Carla Conceição³; Rita Lopes Da Silva¹; Teresa Painho¹; José Pedro Vieira¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal, Funchal; 3-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa

Introdução: As MOGAD são um grupo de doenças desmielinizantes do SNC, que fazem diagnóstico diferencial com esclerose múltipla e doenças do espectro da neuromielite ótica. São frequentes em crianças e frequentemente têm um curso monofásico associado a bom prognóstico. Contudo, o espectro clínico das MOGAD tem vindo a expandir, tornando um desafio o manejo desta doença.

Avaliar as características clínicas dos doentes pediátricos com MOGAD em seguimento numa Unidade de Neuropediatria de um centro terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo dos doentes pediátricos com MOGAD entre 2011 e 2024. Foram analisados os dados demográficos, apresentação clínica e radiológica, investigação etiológica, tratamento, evolução e prognóstico.

Resultados: Dos 12 doentes identificados com MOGAD, 67% são do sexo feminino. A idade de início variou entre 2 - 17 anos (mediana: 6,5 anos). O fenótipo clínico incluiu encefalomielite aguda disseminada (N=6), nevrite ótica (N=4), mielite transversa (N=2) e neuromielite ótica (N=2). Todos os doentes apresentaram anticorpos anti-MOG-IgG positivos no sangue. Outros anticorpos para autoimunidade SNC foram negativos. Nenhum doente apresentou síntese intratecal. Dez doentes apresentaram resolução das alterações na RM. Nove doentes apresentaram curso monofásico da doença, enquanto 3 doentes apresentaram recidivas. O doente com mais recidivas apresentou 6 recidivas em 6 anos, com tempos de latência entre 5 meses e 3 anos. Todos os doentes receberam corticoterapia como tratamento de 1ª linha. Pela gravidade da doença, em 3 doentes associou-se IgIV e plasmaférese. Actualmente, 5 doentes estão com tratamento de manutenção (Rituximab=3; Mico-fenolato de mofetil=2). O tempo de seguimento varia entre 2 meses - 12 anos (mediana: 19,5 meses), sendo que 4 doentes mantêm anti-MOG-IgG positivos. Três doentes apresentam sequelas associadas à gravidade da doença.

Conclusão: O espectro de apresentação clínica e achados radiológicos das MOGAD reportados na literatura têm-se expandido, estando a instituição de imunossupressão de segunda linha e o plano de seguimento em idade pediátrica em debate.

CO-12 - INITIAL DATA FROM THE DELIVER TRIAL OF DYNE-251 IN MALES WITH DMD MUTATIONS AMENABLE TO EXON 51 SKIPPING

Erwan Delage⁸; Perry Shieh¹; Craig Campbell²; Nicolas Deconinck³; Liesbeth De Waele⁴; Kevin Flanagan⁵; Michelle Lorentz⁶; Han Phan⁷; Chris Mix⁸; Soma Ray⁸; Dazhe Wang⁸; Wildon Farwell⁸; Ashish Dugar⁸; Maria L. Naylor⁸; Michela Guglieri⁹; Francina Munell¹¹; Andrés Nascimento Osorio¹⁰

1-University of California Los Angeles, Los Angeles, CA, USA; 2-London Health Sciences Centre, London, Ontario, Canada; 3-Neuromuscular Reference Center UZ Gent, Gent, Belgium; 4-University Hospitals Leuven, Leuven, Belgium; 5-Nationwide Children's Hospital, Columbus, OH, USA; 6-Children's Hospital at Westmead, Westmead, New South Wales, Australia; 7-Rare Disease Research, LLC, Atlanta, GA, USA; 8-Dyne Therapeutics, Inc., Waltham, MA, USA; 9-Royal Victoria Infirmary, Newcastle University, Newcastle-Upon-Tyne, UK; 10-Hospital Sant Joan de Déu. U.B, Barcelona, Spain; 11-Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona, Spain

Introduction: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is caused by the absence of functional dystrophin protein. Approved PMO therapies induce exon skipping to restore the DMD mRNA reading frame leading to the production of truncated, functional dystrophin, but their potential is limited by poor muscle delivery. DYNE-251, an investigational therapeutic for DMD, consists of an exon 51-skipping PMO conjugated to a TfR1-targeting Fab to deliver increased levels of PMO to muscles.

We aimed to determine the safety and efficacy of DYNE-251 in ambulant and non-ambulant males aged 4 -16 with DMD mutations amenable to exon 51 skipping (Phase 1/2 DELIVER trial, NCT05524883).

Methods: In the MAD portion of DELIVER, participants are randomized to receive DYNE-251 or placebo Q4W for 6 months across 7 PMO dose levels up to 40 mg/kg. For analysis of exon skipping and dystrophin data from the 5 mg/kg cohort, 4 participants received DYNE-251 and 2 received a placebo. Safety and tolerability are based on 37 participants enrolled in DELIVER as of the data cut-off date.

Results: At 6 months, 5 mg/kg DYNE-251 showed a mean absolute exon skipping level of 0.90% (0.80% difference from baseline). Mean absolute dystrophin level, measured by Western blot, increased from 0.60% at baseline to 0.88% of normal at 6 months, and the mean level of dystrophin positive fibers (PDPF) increased from 2.4% at baseline to 22.2% at 6 months. As of the data cut-off date, DYNE-251 demonstrated a favorable safety profile with mostly mild or moderate TEAEs. There was no treatment-emergent anemia or clinically meaningful changes in kidney parameters or electrolytes.

Conclusion: Based on these initial data, DYNE-251 had a favorable safety profile and reached levels of dystrophin expression, exon skipping, and PDPF at 6 months that exceeded levels reported at the same time point in prior clinical trials evaluating the standard of care PMO.

CO-13 - NEUROIMAGEM NA ENCEFALOPATIA HIPÓXICO-ISQUÉMICA PERINATAL

Carolina Chaves¹; Rita Sousa¹; Rui Pedro Pais¹; Sílvia Carvalho¹; Teresa Garcia¹; Carla Pinto²; Joana Pinto¹

1-Unidade Funcional de Neuroradiologia, Serviço de Imagem Médica, CHUC, ULS; 2-Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, HP, CHUC, ULS

Introdução: A encefalopatia hipóxico-isquémica neonatal (EHI) é uma causa frequente de lesão cerebral em recém-nascidos (RN) e afeta cerca de 1,5 RN por cada 1000 nascidos vivos nos países desenvolvidos. A EHI é caracterizada por um período transitório de défice de aporte de fluxo sanguíneo e interrupção na disponibilidade de oxigénio, durante o período perinatal, que origina um evento hipóxico-isquémico cerebral. Esta patologia permanece uma causa importante de lesões neurológicas e de sequelas no neurodesenvolvimento em RN de termo, estando o quadro neurológico dependente da gravidade e duração do evento.

O objetivo foi a caracterização e interpretação do padrão de lesões imagiológicas de RN com EHI nos estudos de ressonância magnética (RM) e breve descrição das patologias que mimetizam a EHI.

Metodologia: Estudo observacional e exploratório de um hospital terciário, com análise retrospectiva de imagens entre 2011 e 2022, com caracterização das alterações imagiológicas utilizando o score de Weeke.

Resultados: Foram incluídos 92 RN com idade gestacional >36 semanas, que foram submetidos a Hipotermia Terapêutica, de acordo com o consenso nacional e que foram avaliados através de estudo complementar por RM, maioritariamente na primeira semana de vida.

A imagem de difusão é a primeira a mostrar alterações, ainda nas primeiras horas após o insulto, devido à existência de edema citotóxico. As áreas mais afetadas nas primeiras 24h são os gânglios da base, os tálamos, o córtex cerebral perirrolândico, as radiações óticas e os hipocampos, verificando-se uma pseudonormalização no final da primeira semana. As lesões observadas na RM foram agrupadas em três categorias segundo o score de Weeke: substância cinzenta profunda, substância branca/córtex e cerebelo.

Conclusão: A neuroimagem continua a ser considerado o melhor estudo complementar para avaliar a gravidade, etiologia e idade cronológica das lesões encefálicas de RN com EHI, tendo como objetivo orientar futuras decisões terapêuticas e auxiliar na previsão do prognóstico.

CO-14 - A MORTE NA CRIANÇA COM PARALISIA CEREBRAL EM PORTUGAL NO SÉCULO XXI

Eulália Calado¹; Teresa Folha²; Ana Cadete³; Alexandra Cabral⁴; Teresa Gaia¹; Daniel Virella⁵

1-Programa de Vigilância Nacional da Paralisia Cerebral; 2-Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral Calouste Gulbenkian, Santa Casa da Misericórdia de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral de Coimbra/ Associação de Paralisia Cerebral de Coimbra; 5-Unidade Funcional de Neonatologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

Introdução: A paralisia cerebral (PC) é um conjunto de condições clínicas permanentes, mas não inalteráveis, com afetação do tônus/movimento/postura, devidas a interferência/lesão/anomalia não progressiva do desenvolvimento do cérebro imaturo. As condições clínicas e os níveis de gravidade/complexidade presentes tornam estas pessoas particularmente vulneráveis.

O objetivo foi caracterizar a morte de crianças com PC no século XXI, em Portugal.

Métodos: O Programa Vigilância Nacional da Paralisia Cerebral (PVNPC) está integrado na *Surveillance Cerebral Palsy* in Europe, com quem partilha conceitos/metodologias. Desde 2006, recolhe dados clínicos, epidemiológicos e funcionais das crianças com PC aos 5-8 anos. Implementou o estudo-piloto de reavaliação dos adolescentes nascidos em 2001-2003, incluindo funcionalidade, saúde, qualidade-de-vida, participação social e falecimento. Para análise da mortalidade, selecionou-se a amostra nascida e/ou residente na Área Metropolitana Lisboa, aquela com melhor cobertura média anual (108% para 2:1000 nados-vivos). Descreveram-se os casos falecidos e explorou-se a associação com a gravidade/complexidade da clínica/funcionalidade. Foram aplicados testes Qui-Quadrado ou Teste Exato-de-Fisher e utilizados os programas SPSS-22 e OpenEpi.

Resultados: Dos 239 casos sinalizados na infância, na adoles-

cência 21 (11%) mudaram de residência e em 49 (19%) não se obteve informação. Dos restantes 177 analisados, 28 (16%; IC95% 11,2-21,9) tinham falecido; 10 com <6 anos de idade e 18 com >6 anos. Registaram-se mais mortes entre os nascidos de termo (71% vs 52%; OR-2,0; IC95%; 0,8-5,4); nos com índice Apgar <6 aos 5' (30% vs 11%; OR-25,6; IC95%; 5,1-196,1) se convulsões nas 72h de idade (33% vs 21% OR-1,9; IC95%; 0,7-5,0); se morbilidade associada (epilepsia 88% vs 42% OR-87,5; IC95%; 68,2-96,49); peso <percentil 10 (69% vs 49% OR-2,1; IC95%; 0,6-8,3); pior funcionalidade (GMFCS 4-5 95% vs 34% OR-20,2; IC95%; 3,6-431,7); >1 indicador de complexidade (93% vs 3 4% OR-29,2; IC95%; 5,0-637,3).

Conclusão: Registou-se elevada mortalidade das crianças com PC, associada a maior compromisso funcional/complexidade, particularmente epilepsia e subnutrição. Salienta-se a importância da precocidade da intervenção multidisciplinar integrada nas crianças com PC grave/complexa, com acompanhamento de cuidados paliativos.

CO-15 - ENSAIOS CLÍNICOS EM NEUROPEDIATRIA, EM PORTUGAL: DESAFIOS E OPORTUNIDADES, NUM ESTUDO DESCRITIVO

Filipe Palavra^{1,2,3}; Cássia Procópio⁴; Sérgio Simões⁴

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Centro Clínico Académico de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculdade de Farmácia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: Incentivar a condução de ensaios clínicos (EC) em Neuropediatria é fundamental, dado que muitos dos fármacos usados no tratamento de doença neurológica em idade pediátrica são-no *off-label*. Os EC em Neuropediatria enfrentam desafios importantes, como sejam o baixo índice de recrutamento, carência de investimento da indústria farmacêutica e falta de tempo dedicado à investigação, por parte dos médicos.

Identificar as dificuldades que os Neuropediatras enfrentam com EC, nas suas instituições de saúde. Adicionalmente, indicar as perspetivas que os próprios têm sobre os EC em Portugal, assim como possíveis oportunidades de melhoria, foram os nossos objetivos.

Metodologia: O presente estudo segue um desenho de investigação descritivo de nível I, usando uma abordagem transversal, quali-quantitativa e exploratória. Uma revisão não sistemática da literatura foi realizada para a construção do questionário que serviu de base à recolha de dados. O questionário incluiu 14 questões, qualitativas e quantitativas, focando participação em EC, tempo dedicado à investigação clínica, obstáculos enfrentados e sugestões de melhoria.

Resultados: Responderam ao questionário 20 Neuropediatras. A amostra incluiu médicos das regiões Norte, Centro e Lisboa e Vale do Tejo, com experiência que varia de 5 a mais de 20 anos de atividade médica. Epilepsia, enxaqueca e doenças desmielinizantes foram as áreas que se verificaram ser mais activas, em termos de investigação. O maior obstáculo relatado pela amostra foi a dificuldade em dispor de tempo para as actividades exigidas na investigação, assim como a complexidade regulamentar associada. A definição de equipas locais de apoio à condução de EC foi o aspecto mais valorizado para fomentar o crescimento desta área específica da investigação em Neuropediatria.

Conclusão: A proteção de tempo laboral para dedicar à in-

vestigação, a colaboração entre colegas e o suporte de equipas de coordenação foram sugeridos como factores capazes de contribuir para fomentar a condução de EC em Neuropediatria, em Portugal.

CO-16 - INFECÇÃO CONGÉNITA A CMV: NEUROIMAGEM E SEQUELAS NEUROLÓGICAS

Eulália Viveiros^{1,2}; Alexandra Rodrigues^{3,4}; Mafalda Cabral⁵; Inês Moreira⁶; Rita Silva⁷; Carla Conceição³

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Açores – RAA; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de S. José, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal – Centro Clínico Académico de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Unidade de Neurorradiologia, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal – SESARAM; 5-Serviço de Pediatria, Unidade de Infecção, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Portugal; 6-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Portugal; 7-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Portugal

Introdução: A infecção congénita por citomegalovírus (cCMV) no período pré-natal ou perinatal é a principal infecção viral a nível mundial associada a sequelas neurológicas. Apesar de insuficiente, há evidência que a ressonância magnética encefálica pode prever o prognóstico clínico.

Caracterizar a população pediátrica com infecção cCMV seguida no Hospital Dona Estefânia e testar se a gravidade das lesões na RM-CE correlaciona-se com os défices neurológicos.

Metodologia: Estudo retrospectivo, incluindo 33 crianças com cCMV e RM-CE, nascidas entre 2013 e 2023, com seguimento ≥ 18 meses, idade gestacional ≥ 28 semanas e não sindrómicas. Foram analisadas as RM-CE e categorizadas na escala de gravidade Noyola. Para a estatística descritiva foi utilizado o Microsoft Excell. Para estatística inferencial foi utilizado o SPSS Statistics e os testes: Shapiro-Wilk, teste t, Mann-Whitney U e Chi-Square/Fisher's exact test.

Resultados: Houve 70% de casos do sexo feminino, 19% prematuros, 61% infecção cCMV no 1º trimestre e 75% completaram tratamento durante a gestação. No período neonatal 57% apresentaram sintomas graves, dos quais 25% com alterações neurológicas. Cerca de metade desenvolveram sequelas, sendo as mais frequentes: perturbação da linguagem (37%), surdez (36%) e perturbação do comportamento (27%). Em 51%, a RM-CE apresentava alterações: substância branca (42%), ventriculomegalia (24%), quistos do sulco tálamo-caudado (24%), outros quistos intraventriculares (18%), quistos para-ventriculares (12%), calcificações (9%) e malformações corticais (3%). Encontramos diferença significativa entre RM-CE alterada com as variáveis: peso ao nascimento, perímetro cefálico, sintomatologia neonatal, ecografia pré-natal, ecografia transfontanelar, surdez neurosensorial, atraso motor e alterações na linguagem. Houve associação significativa linear entre a gravidade das alterações na RM-CE (Noyola) e as sequelas, especificamente surdez neurosensorial.

Conclusão: Os nossos resultados são semelhantes aos de estudos prévios que mostram correlação significativa entre a gravidade das lesões em RM-CE e défices neurológicos. Como limitações salientamos a natureza retrospectiva, amostra reduzida e exclusão de crianças sem RM-CE.

CO-17 - COMPLEXO ESCLEROSE TUBEROSA: EXPERIÊNCIA DE 8 ANOS DA CONSULTA MULTIDISCIPLINAR DE DOENÇAS NEURO CUTÂNEAS

Mafalda Rebelo¹; João Simões²; Telma Francisco³; Sónia Tavares¹; Rosário Perry Da Câmara²; Ana Isabel Cordeiro²; Amets Sagarrbay⁴; Andreia Pereira¹; Rita Lopes Silva¹

1-Unidade de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José; 2-Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José; 3-Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José; 4-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José

Introdução: O complexo esclerose tuberosa (CET) caracteriza-se pelo aparecimento de hamartomas múltiplos com envolvimento multiorgânico, cursando com epilepsia, perturbação do neurodesenvolvimento e doença renal.

Revisão dos doentes com CET acompanhados na Consulta Multidisciplinar de Doenças Neurocutâneas do Hospital Dona Estefânia, desde janeiro de 2016 a dezembro de 2023 (oito anos), caracterizando a demografia, genética, manifestações clínicas e terapêutica.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo baseado na revisão de processos clínicos e análise estatística (Excel, Versão 2312).

Resultados: Foram acompanhados 37 doentes, com mediana de idade 11,2 anos (3 meses - 38,9 anos), 67,6% do sexo masculino. Os 22 doentes em acompanhamento no final de 2023 com média de 11,4 anos (2 - 20 anos), apresentavam tempo de seguimento médio 3,7 anos (máximo 7,5 anos). Dos 15 doentes com alta, 8 adultos mantiveram seguimento no mesmo centro, 2 na área de residência (1 criança; 1 adulto) e 5 doentes perderam seguimento.

Variantes no gene *TSC2* surgiram em 75,7% (14,3% deleção *TSC2/PKD1*) e 18,9% apresentaram variantes no gene *TSC1*, sendo 75,7% primeiros casos familiares. Todos cumpriram critérios clínicos de diagnóstico: 97,3% apresentaram tuberos e nódulos subependimários, 86,5% máculas hipomelanocíticas, 83,8% angiofibromas/placas cefálicas e 54,1% angiomiolipomas renais. As perturbações neuropsiquiátricas mais frequentes foram ansiedade (70,3%), impulsividade (62,2%), e perturbação do espectro do autismo (48,6%; 50% destes não verbais). Epilepsia surgiu em 83,8% (refratária em 29%), 45,2% controlados com FACE em monoterapia, 19,4% com 3 ou mais FACE, 45,2% fizeram cirurgia de epilepsia. Estão sob inibidor mTOR 43,2% dos doentes, com idade média de início 9,9 anos e a principal indicação clínica foi epilepsia refratária (50%) e 25% por SEGA, com benefício.

Conclusão: O CET é uma patologia complexa, que implica abordagem multidisciplinar à doença neurológica e renal com partilha de decisões terapêuticas. Estas particularidades tornam a transição para a idade adulta ainda mais desafiante.

CO-18 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EM IDADE PEDIÁTRICA: CASUÍSTICA DOS ÚLTIMOS 29 ANOS NUM HOSPITAL NÍVEL II

Filipa Sutre¹; Leonor Cardoso²; Francisca Galhardo³; João Carvalho⁴; José Paulo Monteiro⁴

1-Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém, Santarém; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Pediatria, Neuropediatria, Centro do Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma neuropatia desmielinizante aguda de natureza autoimune, com rápida evolução e magnitude variável, cujo diagnóstico é difícil em idade pediátrica.

O objetivo foi a caracterização demográfica, clínica e terapêutica dos doentes diagnosticados com SGB e avaliação do outcome final.

Metodologia: Estudo retrospectivo observacional dos internamentos por SGB num hospital nível II, nos últimos 29 anos (entre 1 de janeiro de 1995 e 29 de fevereiro de 2024), através da consulta dos processos clínicos.

Resultados: No período do estudo foram internados 34 doentes com mediana de idades de 6 anos (mínimo: 18 meses; máximo: 14 anos) e com ligeiro predomínio (52,6%) do sexo masculino. A maioria dos casos ocorreu no Verão (41,2%) e 82,3% teve um pródrómo infeccioso (respiratório e/ou gastrointestinal). As manifestações clínicas mais frequentes foram motoras (85,3%) seguidas das sensitivas (76,5%). Houve envolvimento dos pares cranianos em 44,1%, sendo o nervo facial o mais

afetado. A dissociação albumino-citológica foi documentada em 61,7% dos casos. Observou-se padrão desmielinizante em 13 doentes, axonal em quatro doentes e padrão misto em 6 doentes. A imunoglobulina endovenosa (2 g/kg) foi administrada na maioria dos casos (82,3%), tendo sido eficaz e bem tolerada. Dez crianças foram transferidas para os cuidados intensivos e três destes necessitaram de ventilação mecânica invasiva (dois deles com padrão axonal). A evolução clínica foi maioritariamente favorável, sem sequelas significativas, todavia registou-se um óbito por disfunção autonómica por arritmia cardíaca.

Conclusão: Os resultados sugerem uma maior incidência no verão e uma diversidade de apresentações clínicas da SGB, com um terço dos doentes internados nos cuidados intensivos e um décimo ventilado invasivamente. No entanto, a maioria apresentou evolução clínica favorável sem sequelas significativas. Assim, uma identificação precoce, tratamento adequado e monitorização cuidadosa destes doentes, é fundamental para evitar complicações potencialmente fatais.

E-POSTERS

EP-01 - ADEM OU NEUROBORRELIOSE? CASO CLÍNICO ILUSTRATIVO DE DOENÇA DESMIELINIZANTE AGUDA DO SNC

Clara Marecos¹; Filipa Marques²; Raquel Ferreira²; João Farela Neves²

1-Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa; 2-Unidade de Cuidados Intermédios e Intensivos, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa

Introdução: A ADEM tem incidência de 0,2–0,4/100 000 crianças/ano. O diagnóstico diferencial inclui MOGAD e NMOSD, infeções do SNC, entre outras.

Caso Clínico: Menina, 9 anos, saudável. Odiñofagia e tosse às quais se associou febre e cefaleia no sexto dia de doença. Diagnosticada sinusite aguda e medicada com amoxicilina+ácido clavulânico. No oitavo dia inicia diminuição da vitalidade, discurso incoerente e vômitos. Avaliação no décimo dia com evidência de encefalopatia, hipotonia e ataxia.

LCR 163 células/uL, glicose 48 mg/dL (glicémia 80 mg/dL), proteínas 40 mg/dL, medicada com ceftriaxona, aciclovir e ciprofloxacina.

RM CE D1 internamento: Alteração de sinal de aspecto edematoso da protuberância, bulbo e pedúnculos cerebrais, lesões multifocais da substância branca assimétricas, hipocampo esquerdo e alteração de sinal nas fitas ópticas.

Face a suspeita de ADEM, associou-se metilprednisolona 30 mg/kg 5 dias, com evolução favorável.

RM medula D2 com hipersinal T2 do cone medular até D11, com edema, e reforço de sinal das leptomeninges após contraste. EEG D2 com lentificação da electrogênese.

Reavaliação imagiológica após metilprednisolona com redução ligeira das alterações encefálicas, sem alterações das vias ópticas e medula. Iniciou prednisolona 2 mg/kg e 5 dias de imunoglobulina, com recuperação dos défices.

Anticorpos MOG e APQ4 negativos no sangue e LCR. Isolamento de adenovírus nas secreções respiratórias e fezes, seroconversão sérica. Por *Western Blot Borrelia* sérico com proteínas p31 e p25 positivo débil completou 21 dias de ceftriaxona. PCR *Borrelia* negativa no LCR, repetição do *Western Blot* demonstrou a presença de apenas uma banda (p31). Restante estudo infeccioso e autoimune foi negativo.

Alta em D9. Seguimento com resolução imagiológica em 3 meses, sem novos eventos e anticorpos séricos anti-MOG 6/6 meses negativos.

Conclusão: Apresentamos um caso de provável ADEM monofásica, na sequência de infeção a adenovírus, com resposta favorável à terapêutica. Ilustramos a dificuldade no diagnóstico diferencial com neuroborreliose, tendo completado terapêutica dirigida a ambas as patologias.

EP-02 - HIPOTONIA NEONATAL: CASO CLÍNICO E MARCHA DIAGNÓSTICA

Clara Marecos¹; Fernanda Melo²; Ana Berta Sousa³; Gonçalves Cassiano Santos²

1-Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa; 2-Serviço de Neonatologia, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa; 3-Genética, Hospital da Luz Lisboa

Introdução: A investigação do recém-nascido hipotónico abrange o estudo de um espectro amplo de etiologia central ou periférica incluindo patologia potencialmente tratável.

Caso Clínico: Terceiro filho de pais jovens não consanguíneos, gestação espontânea de termo, diagnóstico de hipertiróidismo no primeiro trimestre, medicado com propiltiouracilo 50 mg entre as 9 e as 23 semanas, complicada com hidrâmnios. Parto por cesariana, apresentação cefálica, apgar 9/10, PN 3060g, PC 34 cm (p15-50).

Hipotonia e dificuldades alimentares desde o nascimento, com respiração autônoma. Ao exame objetivo apresentava hipotonia generalizada, diminuição global da força muscular, ausência de reflexos osteotendinosos, opacidade das córneas, criptorquidia e sindactilia. A investigação analítica demonstrou CK 468 U/L, função hepática, renal, função tiroideia e anticorpo anti-receptor TSH normais, pesquisa de CMV na urina negativa. Ecocardiograma, ecografia renal e ecocardiograma sem evidência de malformações. Estudo de Prader-Willi negativo.

O acompanhamento oftalmológico demonstrou cataratas congênicas bilaterais e glaucoma. Os doseamentos de colesterol e 7-dehidrocolesterol foram normais. O painel NGS de doenças metabólicas identificou uma variante provavelmente patogénica em hemizigotia no gene *OCRL*, c.1741-C>T (p.Gln581Ter), originando o aparecimento de um códon stop prematuro e proteína truncada, padrão de transmissão recessivo, ligado ao X.

O restante estudo neurometabólico foi negativo (ácidos gordos de cadeia muito longa, lactato, piruvato, amónia, cromatografia aminoácidos e ácidos orgânicos, substâncias redutoras na urina, transferrina deficiente em hidratos de carbono). Estudo de anticorpos anti-receptores da acetilcolina negativo na mãe.

Evoluiu com aquisição de autonomia alimentar e progressão ponderal favorável mantendo hipotonia generalizada.

Última avaliação com 59 dias mantendo hipotonia severa e alteração do comportamento visual. Apresenta relação proteína/creatininúria 17429, função renal normal e escasso ponteadado hiperecogénico das pirâmides a sugerir patologia tubular na ecografia renal.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico correspondente a uma entidade rara (1/500 000) com fenótipo sugestivo com cataratas congénitas, tubulopatia e atraso do DPM. Atualmente não existe tratamento dirigido aprovado.

EP-03 - PREVALÊNCIA DA SÍNDROME DAS PERNAS INQUIETAS NUMA AMOSTRA DE CRIANÇAS SEGUIDAS EM CONSULTA DE HEMATOLOGIA

Lucinda Amorim Delgado¹; Catarina Barros Azevedo¹; Sara Machado¹; Gonçalo Torres²; Paula Mota²; Beatriz de Sousa¹; Catarina Magalhães³

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães; 2-Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães; 3-Consulta de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave, Guimarães

Introdução: A síndrome das pernas inquietas (SPI) é uma condição neurológica com patogénese associada ao défice de ferro. Estudos indicam que 83% das crianças com SPI têm níveis de ferritina abaixo de 50 ng/mL.

Pretendemos averiguar a prevalência da SPI em crianças/adolescentes com ferritina inferior a 50 ng/mL e caracterizar esta amostra.

Metodologia: Estudo observacional realizado através da aplicação de um questionário online com os critérios de diagnóstico de SPI em idade pediátrica, entregue às crianças e adolescentes seguidos em consulta de Hematologia nos últimos 2 anos, com ferritina inferior a 50 ng/mL.

Resultados: Foram analisados 82 questionários, 52,4% de crianças/adolescentes do sexo masculino, com uma mediana de idade de 8,5 anos (mínimo e máximo de 1 e 17 anos). A mediana da ferritina foi de 15,5 ng/mL (AIQ 17,4).

Em 7,3% (N=6) dos casos, foi confirmado o diagnóstico de SPI, em 4,9% (N=4) o diagnóstico foi considerado provável e em 1,2% (N=1) foi considerado possível.

Dos doentes com SPI, 50% (N=3) demonstram afeção das áreas sociais, ocupacionais e/ou educacionais ($p=0,011$), 66,7% (N=4) tem uma duração de sono inferior ao recomendado ($p=0,178$) e 16,7% (N=1) tem familiares em 1º grau com SPI ($p=0,073$). A mediana da ferritina dos doentes com SPI foi de 6,1 ng/mL e nos restantes foi de 15,9 ng/mL, porém esta diferença não foi estatisticamente significativa ($p=0,203$).

Os casos com SPI identificados foram orientados para consulta de Neuropediatria.

Conclusão: Nesta amostra, a prevalência da SPI foi de 7,3%, percentagem muito superior à encontrada na população geral, onde ronda os 2%. Cerca de metade destes doentes referiram interferência no dia a dia pela patologia. A diferença de valores medianos de ferritina entre os grupos com SPI e sem SPI não demonstrou significado estatístico, possivelmente pelo reduzido tamanho amostral. Salientamos a importância de questionar a possibilidade da presença de uma SPI na consulta de Pediatria/Hematologia.

EP-04 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E RADIOLÓGICAS DE UM CASO DE ESCLEROSE CONCÊNTRICA DE BALÓ

Kaylene Freitas¹; Fiona Caldeira¹; Armando Morganho¹; Paulo Sousa¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: A esclerose concêntrica de baló (ECB) é uma doença rara, desmielinizante inflamatória do sistema nervoso central, caracterizada por anéis de desmielinização e mielinação alternados. Inicialmente descrita como uma variante de esclerose múltipla (EM), atualmente o padrão de lesão está descrito em diferentes doenças desmielinizantes, podendo marcar o seu início.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, observada aos 17 anos por síndrome clínico isolado (SCI) caracterizada por disartria, disfasia com pausas anómicais, laterodessvio da língua e parestesias nos membros inferiores. TC crânio-encefálica (CE) revelou área focal hipodensa temporo-insular, sem conflito de espaço. Realizada PL com LCR límpido: a destacar 12 células/mm³ com predomínio de mononucleares. Exame bacteriológico e virológico negativo. RM-CE demonstrou três lesões hiperintensas em T2 na substância branca encefálica supratentorial periventricular/subcortical temporo-insular, para-septal frontal e frontal profunda - com aspeto em "casca de cebola", sem reforços anómalos de sinal após administração de gadolínio sugestivo de ECB. RM-coluna com área lesional com hipersinal ao nível de D1 em T2. Pesquisa de bandas oligoclonais, anticorpos anti-aquaporina tipo 4 (AQP4-IgG) e anticorpos anti-glicoproteína mielina-oligodendrócito (MOG) negativos. Pesquisa de vírus JC negativo. PEV normais. Fez cinco dias de metilprednisolona 1 g EV e teve alta com melhoria da sintomatologia, mantendo apenas algumas pausas anómicais. Encaminhada para TF e consulta de neuropediatria. Repetiu RM-CE um mês após o SCI, sem lesões "de novo" e sem reforços anómalos de sinal. Sem nova clínica no follow-up de 17 meses.

Conclusão: A ausência de bandas oligoclonais, AQP4-IgG e MOG neste caso apoia a ECB como uma entidade distinta. No entanto, é possível que a ECB resulte de um insulto inicial diferente e que mais tarde se venha a enquadrar clínica e radiologicamente noutra doença desmielinizante. É necessário maior período de follow-up para melhor caracterizar esta entidade.

EP-05 - COREIA APÓS TRATAMENTO DE ESPASMOS NA SÍNDROME DE MOWAT-WILSON

Teresa Barata Silvêrio^{1,2}; Rita Sousa¹; Inês Fontes³; Filipa Cascais¹; José Paulo Monteiro¹; João Carvalho¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal; 3-Serviço de Pediatria Hospital D. Estefânia

Introdução: A vigabatrina associada a corticoterapia é atualmente o esquema terapêutico de eleição no tratamento do síndrome de espasmos infantis, com eficácia e boa tolerabilidade.

Caso Clínico: Apresentamos um doente do sexo masculino, de 8 meses, etnia cigana, internado por quadro de regressão do desenvolvimento associado a espasmos em flexão, de curta duração e em salva. Na observação inicial destacava-se atraso do desenvolvimento global, dismorfias faciais, auriculares e hipospádias. Realizou EEG, com evidência de atividade paroxística multifocal bilateral; RM encefálica com relativa redução do volume do parênquima encefálico supratentorial, hipoplasia e dismorfia do corpo caloso. Iniciou terapêutica com prednisona 40 mg/dia e vigabatrina 50 mg/kg/dia, com posterior titulação para 100 mg por manutenção da frequência dos espasmos. Durante a primeira semana houve noção de melhoria dos espasmos, contudo foi descrita irritabilidade e desconforto do lactente. Ao exame neurológico foram observados movimentos coreico-distônicos amplos, com envolvimento axial, dos quatro membros e da região oro-lingual, com repercussão na interação global alimentação e sono, tendo sido admitida coreia secundária à terapêutica. Por ausência de melhoria espontânea nos primeiros 4 dias, reduziu-se dose de vigabatrina, o que coincidiu com melhoria da coreia e da interação, mantendo-se sem espasmos epiléticos. Repetiu RM encefálica, sem evidência de lesões dos gânglios da base ou do cerebelo. Em ambulatório, manteve terapêutica com vigabatrina 50 mg/kg/dia e prednisolona em desmame. Da investigação, apresentou estudo metabólico (incluindo LCR) negativo; exoma com variante patogénica do gene *ZEB2*, associado ao síndrome de Mowat Wilson. Faleceu no contexto de intercorrência infecciosa, duas semanas após desmame de corticoterapia.

Conclusão: A coreia é um efeito secundário raro, estando mais descrita associada a vigabatrina, mas podendo ocorrer com ambos os fármacos. Por outro lado, apesar de associada a espasmos, a síndrome de Mowat-Wilson não se associa a distonia-coreia, nem encontramos descrições na literatura deste efeito adverso.

EP-06 - POLINEUROPATIA AGUDA DE CAUSA TÓXICA

Leonor Cardoso¹; Filipa Sutre²; Francisca Galhardo³; Pedro Pereira⁴; João Carvalho⁵; José Paulo Monteiro⁵

1-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã; 2-Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém, Santarém; 3-Serviço de Pediatria, Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Amadora; 4-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada; 5-Serviço de Pediatria, Neuropediatria, Centro do Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada

Introdução: As polineuropatias podem ter múltiplas etiologias (inflamatória, infecciosa, carencial, metabólica, hereditária, diabetes, uremia, tóxica). A maioria tem instalação progressiva,

mas nos quadros agudos, as causas inflamatórias são as mais frequentes, embora outras etiologias possam ser responsáveis.

Caso Clínico: Rapaz de 14 anos, previamente saudável, que se apresenta com fraqueza muscular simétrica de predomínio nos membros inferiores, cefaleia, vômitos e prostração, com 24h de evolução. Referência a uso de tinta em spray nos 2 dias prévios. Negava outros sintomas, traumatismo, consumo de substâncias ilícitas, fármacos, imunizações, viagens ou doença recente. Na admissão: tetraparesia com arreflexia rotuliana, aquiliana e compromisso da sensibilidade proprioceptiva com restantes modalidades preservadas, disautonomia com hipotensão e lesão renal aguda. Em D3, surge hipostesia álgica distal bilateral dos membros inferiores. Inicia tratamento com fluidos ev, suporte aminérgico, imunoglobulina ev e vitamina B12. Do estudo etiológico realizado, a destacar eletromiografia em D3 e D26 de internamento compatível com neuropatia motora axonal aguda de predomínio distal. Líquor em D2 de internamento sem dissociação albumino-citológica. TC-CE, RM-CE e medular normais. Estudo virológico/bacteriológico, imunológico e metabólico inocente. Pesquisa de metais pesados no sangue, porfirinas e tóxicos na urina negativos. Ao longo de quase 12 meses de seguimento, a evolução foi para dor neuropática nos membros inferiores e região lombar, com resposta favorável à gabapentina, assintomático após 2 meses. Pela evolução clínica favorável e exclusão de outras etiologias, admitimos como hipótese diagnóstica mais provável uma neuropatia aguda axonal tóxica.

Conclusão: Compostos de tintas, nomeadamente cetonas, álcoois e hidrocarbonetos, estão associados a neuropatia axonal sensitivo-motora aguda. Após a eliminação do agente causal, a recuperação pode ser lenta e incompleta. Este caso clínico ilustra-nos a importância de considerar agentes tóxicos no diagnóstico diferencial de neuropatias de instalação aguda, sobretudo em adolescentes saudáveis.

EP-07 - CRISES ATÓNICAS EM CONTEXTO DE SÍNDROME DE MOEBIUS: EPILEPSIA, CATAPLEXIA, CANALOPATIA OU ANATOMIA?

Teresa Moreno¹; Rita Martins¹

1-Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução: A síndrome de Moebius é uma perturbação rara (1:50 000-1 500 000 NV) do desenvolvimento rombencefálico associado a uma parésia congénita e não progressiva do facial e do nervo ocular externo. Pode estar associado a alterações de outros pares cranianos. Múltiplas etiologias têm sido apontadas como responsáveis, nomeadamente vasculares, teratogénicas ou genéticas.

As crises de queda súbita em atonia sem perda de conhecimento podem estar associadas a diferentes patologias, incluindo metabólicas, epilepsias complexas ou narcolepsia. Podem ser desafiantes no estabelecimento de etiologia subjacente, o que é fundamental para uma abordagem terapêutica dirigida.

Alterações na função do locus coeruleus têm sido apontadas como causa da perda súbita de tónus que ocorre na cataplexia e no sono N-REM. As suas relações ao sistema límbico explicam a ocorrência destas crises em contexto emocional.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso clínico de uma menina com 5 anos, síndrome de Moebius diagnosticado ao nascer. Hipoplasia do 6º e 7º pares cranianos documentada em RM-CE. Aos 6 meses, inicia crises súbitas de perda de tónus.

Inicialmente eram diárias (várias ao dia), breves e desencana-

deadas por som ou riso súbito, sendo colocada a hipótese de cataplexia e realizado investigação nesse sentido (orexina no LCR, polissonografia).

Evoluiu com manutenção dos episódios, que se tornaram mais prolongados (apresenta-se vídeo), mantendo uma frequência multidária. Não apresenta compromisso cognitivo. Durante os episódios, mantém consciência preservada, solicitando ajuda. Monitorização EEG durante os episódios (em internamento e com registo de vários episódios) não mostrou atividade epiléptica concomitante. Pannel NGS para canalopatias não permitiu colocar nenhum diagnóstico.

Das múltiplas medicações testadas, parece existir alguma resposta parcial a combinação de metilfenidato e carbamazepina.

Conclusão: Discutem-se as várias hipóteses diagnósticas nesta criança a quem já se colocou de forma sequencial os diagnósticos de cataplexia, epilepsia, discinesia paroxística e para a qual ainda não se encontrou medicação sintomática.

EP-08 - HÁBITOS E DISTÚRBIOS DO SONO NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA DURANTE A PANDEMIA COVID-19

Filipa Sutra¹; Bernardo Pinto²; Rita Pontes²; Ana Mordomo²; Mara Carvalho²; Pedro Dias²; Isabel Pratas²; Ricardo Cunha²
1-Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém, Santarém; 2-USF Arco-Iris do ACES Amadora, Lisboa

Introdução: Um sono adequado é um determinante crucial da saúde infantil e do adolescente. A pandemia COVID-19 causou interrupções imprevistas e prolongadas nas rotinas escolares e sociais normais das crianças e dos adolescentes, com consequências nas atividades diárias e nos padrões de sono.

O nosso objetivo foi estimar a prevalência de distúrbios do sono em crianças entre os dois e os 10 anos num centro de saúde na área metropolitana de Lisboa durante um período da pandemia COVID-19.

Metodologia: Estudo descritivo, correlacional e transversal numa amostra pediátrica dos 2 aos 10 anos selecionada por conveniência. Aplicação do Questionário de Hábitos de Sono das Crianças Português (CSHQ-PT) entre fevereiro e outubro de 2022. Índice de Perturbação do Sono (IPS) com ponto de corte de 48. Amostra dividida em grupo idade pré-escolar (2-5 anos) e grupo idade escolar (6-10 anos).

Resultados: Incluídas 107 crianças com idade média 5,8 ± 2,5 anos, com ligeiro predomínio do sexo feminino (53,3%) e das crianças em idade pré-escolar (53,0%). Em 28,1% e 28,0% das crianças em idade pré-escolar e idade escolar, respetivamente, não cumpriam o mínimo de horas de sono recomendado. IPS acima do ponto de corte em 58,9%, verificando-se valores mais elevados nas crianças em idade pré-escolar, sem diferenças estatisticamente significativas e nas crianças identificadas pelos pais como tendo problemas com o sono ($p < 0,005$). Na análise das subescalas do questionário, as crianças em idade pré-escolar tiveram pontuação mais elevada nas subescalas “resistência em ir para a cama” ($p = 0,001$) e “ansiedade associada ao sono” ($p = 0,013$), sem diferenças estatisticamente significativas nas demais.

Conclusão: Os problemas comportamentais do sono foram frequentes nesta amostra, especialmente nas crianças mais novas. A perceção parental positiva sobre problemas de sono revelou um IPS mais elevado. Assim, reconhecer hábitos e distúrbios do sono é fundamental para aumentar a consciencialização entre profissionais de saúde e os pais.

EP-09 - CEFALEIA DA HOMEOSTASIA: QUANDO ESTA CONTRIBUI PARA O DIAGNÓSTICO DE UMA HEPATITE AUTOIMUNE.

Catarina Fernandes^{1,2}; Tânia Lopes³; Joana Azevedo⁴; Susana Almeida⁵; Isabel Gonçalves⁶; Filipe Palavra^{1,7,8}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Serviço de Hematologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Serviço de Pediatria Médica – Gastroenterologia, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Unidade de Hepatologia e Transplantação Hepática Pediátrica, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 8-Centro Clínico Académico de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A cefaleia atribuída às perturbações da homeostasia está integrada na Classificação Internacional e define-se como uma cefaleia que ocorre em estreita relação temporal com uma alteração da homeostasia que possa cursar com dor de cabeça.

Caso Clínico: Adolescente de 14 anos, do género feminino, sem antecedentes de relevo, que recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por cefaleia frontal, tipo peso, de intensidade 8/10 e alívio parcial com paracetamol, com uma semana de evolução. Associadamente, referia queixas de fadiga. Foi requisitado um estudo analítico, que revelou anemia ferropénica (Hb 7,3 g/dL) e trombocitopenia (104 000/mm³). Foi submetida a perfusão de ferro, melhorando da cefaleia e foi orientada para consulta de Hematologia. Passados 2 dias, regressou com queixas de cefaleia persistente e fraco alívio com o paracetamol. Repetiu o estudo analítico e apresentava uma pancitopenia, com aumento significativo do aPTT. Foi avaliada pela Neuropediatria e solicitou-se uma TC cranioencefálica, que excluiu uma trombose venosa, mas sugeriu a existência de uma malformação de Chiari tipo 1. A cefaleia não cedeu à analgesia com paracetamol e metamizol endovenosos e a adolescente foi admitida no Internamento. Devido aos achados analíticos, iniciou investigação etiológica. O estudo bioquímico revelou um padrão de citocolestase e aumento da VS. A ecografia abdominal identificou sinais de hepatopatia crónica e esplenomegália. A autoimunidade para a doença hepática mostrou-se positiva para os anticorpos anti-músculo liso e anti-F-Actina. Fez biópsia hepática, confirmando-se o diagnóstico de hepatite autoimune, tendo iniciado corticoterapia e imunossupressão. Na consulta de Neuropediatria, 2 meses após o diagnóstico, continuou a manifestar queixas de cefaleia holocraniana, tipo peso, mas com melhoria da frequência e intensidade.

Conclusão: Este caso clínico pretende realçar a queixa de cefaleia como principal manifestação clínica e motivo de recurso ao SU, tendo a sua refractariedade acelerado a investigação etiológica, que culminou no diagnóstico de hepatite autoimune.

EP-10 - QUANDO A MARCHA MATERNA ORIENTA A MARCHA DIAGNÓSTICA NA FILHA

Ana Cláudia Cavadas-Almeida^{1,2}; Patrícia Pereira¹; Nanci Baptista³; Sara Ferreira³; Beatriz Santiago⁴; Filipa Rodrigues^{1,5}

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde (ULS) da Região de

Aveiro; 2-Serviço de Pediatria Médica, ULS de Coimbra; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, ULS Coimbra e MetabERN; 4-Serviço de Neurologia, ULS da Região de Aveiro; 5-Unidade de Neurodesenvolvimento – Neuropediatria, Serviço de Pediatria, ULS da Região de Aveiro

Introdução: A síndrome de défice do transportador cerebral da glicose do tipo 1 (GLUT1-DS) é uma doença hereditária do metabolismo energético cerebral. Pode manifestar-se como doença do movimento, epilepsia, alterações da marcha e perturbação do neurodesenvolvimento. Os achados clínicos podem variar consoante a idade.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, primeira filha de casal não consanguíneo, fruto de gravidez vigiada, sem intercorrências no período neonatal. Solicitada consulta de neuropediatria aos 22 meses (M), por atraso global do desenvolvimento, tendo sido constatada ausência de contacto ocular, sem grande intenção comunicativa emitindo sons guturais e marcha atáxica com espasticidade dos membros inferiores.

A mãe apresentava, desde a infância, ataxia não progressiva, disartria e dificuldade na motricidade fina agravada pelo jejum prolongado e esforços. Aos 33 anos realizou um painel de genes de ataxias que identificou uma variante patogénica (previamente descrita) no gene *SLC2A1*, levando ao diagnóstico de GLUT1-DS.

O diagnóstico etiológico da mãe permitiu aumentar o índice de suspeição clínica na filha que realizou de imediato punção lombar que evidenciou hipoglicorráquia (2 mmol/L) com relação glicose LCR/capilar de 0,43. A sequenciação do gene *SLC2A1* identificou a mesma mutação da mãe. Iniciou dieta cetogénica e terapias de reabilitação, com evolução favorável do desenvolvimento (quociente de desenvolvimento global aos 22M de 43, aos 46M de 66).

Conclusão: A GLUT1-DS é uma doença neurometabólica rara com uma elevada variabilidade fenotípica, tal como ilustrado pela apresentação tão distinta nesta família. É necessária uma elevada suspeição clínica para evocar o seu diagnóstico. Com este caso, pretendemos demonstrar como a articulação entre neurologistas e neuropediatras permitiu o diagnóstico mais precoce na criança e possibilitou o início célere de uma terapêutica metabólica dirigida.

EP-11 - A PROPÓSITO DE UM CASO DE HIPOTONIA NEONATAL TRANSITÓRIA

Cynthia Pinheiro¹; Vitória Cadete¹; Daniela Pestana¹; Beatriz Martins¹; Paula Garcia²; Ana Antunes Martins¹; Gonçalo Cassiano²
1-Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa;
2-Unidade de Neonatologia, Hospital da Luz de Lisboa

Introdução: A hipotonia neonatal é uma situação relativamente frequente que se constitui como um importante sinal de alarme, mas cujas etiologias são variadas, podendo resultar de doenças sistémicas, neurológicas e ainda de múltiplas síndromes genéticas.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um recém-nascido (RN) de termo, fruto de uma gestação vigiada, sem incidentes, com somatométrias adequadas e índice de Apgar de 8/9, admitido na Unidade de Cuidados Especiais Neonatais às 10h de vida, por hipotonia, choro débil e dificuldade alimentar. Objectivamente constatou-se hipomímia facial bilateral e simétrica, hipofonia e reflexo de sucção débil, hipotonia de predomínio axial, com reflexos osteotendinosos presentes e simétricos, sem outras alterações no exame neurológico ou geral.

Nos antecedentes familiares apurou-se história na fratria de internamento semelhante, ocorrido também no período neonatal, com subsequente seguimento em consulta de doenças neuromusculares, mas sem diagnóstico apesar da exaustiva investigação realizada.

Realizou extensa investigação etiológica, designadamente, ressonância magnética crânio-encefálica e da coluna cervical, eletroencefalograma, punção lombar, avaliação laboratorial geral e avaliação neurometabólica, avaliação oftalmológica e cardiológica, todas sem alterações. Em D11 foi conhecido a positividade dos anticorpos anti-receptor de acetilcolina maternos, pedidos em D6; subsequentemente obteve-se doseamento também positivo no RN, estabelecendo-se assim o diagnóstico de miastenia gravis materna e miastenia transitória neonatal (MTN). Iniciou piridostigmina em D15, com melhoria significativa da semiologia, tendo tido alta em D22. Manteve seguimento em consulta de Neuropediatria, com evolução clínica muito favorável, suspendendo piridostigmina no segundo mês de vida.

Conclusão: Concluindo, com este caso os autores pretendem destacar a importância de uma investigação detalhada e exaustiva, designadamente a importância de considerar a possibilidade de MTN em RN com hipotonia, mesmo na ausência de manifestações neuromusculares maternas francas. No caso em questão, e após o diagnóstico no RN, a mãe admitiu apresentar queixas de fraqueza muscular flutuante nas duas gestações, as quais foram desvalorizadas pelo clínico assistente.

EP-12 - THE COLOR OF A PAINFUL EAR: A CLINICAL CASE

Catarina Fernandes^{1,2}; Filipe Palavra^{1,3,4}

1-Centre for Child Development – Neuropediatrics Unit, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal;
2-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Laboratory of Pharmacology and Experimental Therapeutics, Coimbra Institute for Clinical and Biomedical Research (ICBR), Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal;
4-Clinical and Academic Centre of Coimbra, Coimbra Portugal

Introduction: Red ear syndrome (RES) is a very rare disorder, with only 100 cases reported in the literature, characterized by unilateral or bilateral attacks of paroxysmal pain, and reddening of the external ear. The episodes can occur spontaneously or be triggered, from a few seconds to several hours, with a variable frequency. The pathophysiology is still unknown, but several hypotheses involving peripheral and central nervous system mechanisms have been proposed.

Case Report: A 6-year-old boy with unrevealed previous medical history presented with paroxysmal episodes of pain in the left ear associated with redness of the ear lobe within 3 months of evolution. The attacks started relatively suddenly, lasted for hours with a variable frequency and were self-limited. Parents applied local ice with no improvement. They denied the existence of headache or other accompanying neurological or autonomic symptoms. These episodes had a huge impact on school and daily life. He had tried treatment with gabapentin, oral prednisolone, ibuprofen and topical lidocaine without success. A maternal family history of migraine and anxiety disorder was identified. At the time of our first observation, he was under treatment with gabapentin 200 mg a day and betamethasone 3 mg a day. Suspecting of RES, we asked for a cervical and brain MRI and performed a therapeutic trial with Indomethacin 25 mg up to 3 times a day. The MRI showed a loop at the right AICA in the internal auditory canal without pathological significance. An improvement in paroxysm frequency and intensity was noticed. Down-titration of indomethacin was started and preventive treatment with flunarizine was tried.

Conclusion: Although rare, this condition is commonly re-fractory with a high functional impact on daily activities. The exclusion of a secondary cause is mandatory. More studies are needed to explore the pathophysiology and to identify the best treatment for RES.

EP-13 - EPILEPSIA E PERTURBAÇÃO DO ESPETRO DO AUTISMO: O PAPEL DO ESTUDO GENÉTICO

Catarina Borges¹; Inês Noites²; Juliana Da Silva Cardoso³; Joana Martins³; Cristina Garrido³; Sónia Figueiroa³; Rui Chorão^{1,3,4}; Inês Carrilho³; Teresa Temudo³

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, Ponta Delgada; 3-Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 4-Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

Introdução: A coexistência de perturbação do espectro do autismo (PEA) e epilepsia é comum. As doenças que mais frequentemente se associam a estas duas entidades são: esclerose tuberosa, síndrome de Dravet, síndrome X-frágil, síndrome de Rett e variantes patogénicas nos genes *GRIN2A*, *CDKL5*, *SLC6A1*, *HCN1* e *SIK1*.

Caracterizar a população de doentes com PEA e epilepsia com alterações genéticas identificadas, em seguimento na Consulta de Neuropediatria de um hospital nível II, foi o nosso objetivo.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com PEA e epilepsia com alterações genéticas identificadas acompanhados em consulta de Neuropediatria entre 2010-2023. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas.

Resultados: Identificaram-se 27 doentes, predominantemente do sexo masculino (n=22; 81%), com mediana de idades de 15 anos (IQ[9-17]). A maioria (89%) tinha perturbação do desenvolvimento intelectual (PDI). Dezoito (67%) tinham epilepsia generalizada. Foi documentada história familiar de PEA em 11% e de epilepsia em 19% dos casos. Em 70% dos doentes foi realizada ressonância magnética cerebral e 26% desses apresentavam alterações. Foram realizados painéis de *next-generation sequencing* (NGS) de PDI (48%), epilepsia (22%), PEA (11%), síndrome dismórfica (4%), exoma (22%), cariótipo (74%), microarray (89%) e pesquisa de X-frágil (93%). Em 63% dos casos foram identificadas alterações genéticas consideradas provavelmente (37%) ou inequivocamente (26%) patogénicas. Estas alterações foram identificadas em 53% dos casos pelo painel de NGS de PDI. As mutações dos genes *CHD2*, *MED13L* e *SCN2A* e alterações da estrutura do cromossoma 15 foram as mais frequentes. Das restantes alterações identificadas, apenas 1 tinha uma das variantes patogénicas frequentemente descritas na literatura como associada a PEA e epilepsia.

Conclusão: O painel de NGS de PDI parece ter maior sensibilidade na identificação da causa genética. Na nossa amostra, a ausência das síndromes genéticas comumente associadas a PEA e epilepsia parece traduzir um subdiagnóstico de PEA quando predomina a encefalopatia epilética.

EP-14 - PROPTOSE BILATERAL APÓS TRAUMATISMO CRÂNIO-ENCEFÁLICO: O QUE ESTÁ POR DE TRÁS?

Francisca Galhardo Saraiva¹; Filipa Sutre²; Leonor Cardoso³; João Carvalho⁴; Ricardo Pimentel⁵; José Paulo Monteiro⁴

1-Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém; 3-Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira, Covilhã; 4-Serviço de Pediatria, Neuropediatria, Centro do Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada; 5-Serviço de Neuroradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

Introdução: A fistula carotídeo-cavernosa (FCC) é uma complicação vascular rara do traumatismo crânio-encefálico (TCE)

mas potencialmente fatal. O objetivo da apresentação do caso clínico é alertar para os sinais clínicos que nos devem alertar para esta potencial complicação, permitindo uma abordagem célere.

Caso Clínico: Rapaz, 11 anos, referenciado à consulta de neuropediatria por quadro de crises com alteração da consciência seguidas de cefaleia holocraniana e sonolência. À observação apresentava proptose bilateral, congestão vascular oftálmica bilateral, sopro sistólico holocraniano mais intenso à auscultação da órbita esquerda, acúfeno pulsátil, telangiectasias faciais e diplopia horizontal binocular na versão ocular esquerda. Sem outros sinais neurológicos focais e teste de hiper-ventilação negativo. De referir antecedente de TCE temporal esquerdo um ano antes com fratura parasinfisária direita e oblíqua esquerda da mandíbula. O eletroencefalograma mostrou atividade epilética focal do lobo temporal esquerdo, realizou RM-CE e angio-RM, que revelou a presença de foco gliótico temporal esquerdo e FCC esquerda. Posteriormente realizou angiografia diagnóstica que confirmou FCC do tipo A na classificação de Barrow (comunicação direta entre a artéria carótida interna e o seio cavernoso). Foi proposto abordagem endovascular com colocação de coils, que decorreu sem intercorrências. Atualmente, cinco meses após a intervenção, encontra-se assintomático, observação sem alterações, repetiu a angiografia que revelou exclusão da FCC.

Conclusão: A FCC é uma complicação do TCE rara, mas potencialmente fatal. O desvio anormal de sangue arterial de alto fluxo causa congestão vascular no seio cavernoso, levando a sintomas oftálmicos e neurológicos. O diagnóstico de FCC pode ser um desafio nos doentes com TCE, especialmente nos casos de apresentação tardia. É necessário alto índice de suspeição, particularmente se a tríade clássica de exoftalmia, hiperémia conjuntival e sopro orbital audível, não estiver presente. O diagnóstico imediato e a intervenção precoce podem melhorar significativamente o prognóstico, como se pôde observar no caso apresentado.

EP-15 - ENCEFALITE AUTOIMUNE SERONEGATIVA RECIDIVANTE: DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Clara Marecos¹; Nuno Carvalho²; Marta Cabral³; Filipa Marques²; João Crispim²; Raquel Ferreira²; João Farelle Neves²

1-Neurologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa; 2-Unidade de Cuidados Intermédios e Intensivos, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa; 3-Enfermaria de Pediatria, Departamento de Pediatria, Hospital da Criança e do Adolescente, Hospital da Luz Lisboa

Introdução: A encefalite autoimune seronegativa é rara e a ocorrência de recidiva obriga a diagnóstico diferencial alargado.

Caso Clínico: Menino, 4 anos, FIV. Aos 2 anos, dias após gengivoestomatite, inicia episódios de irritabilidade e distonia, com regressão do DPM. EEG sem alterações. Quatro meses depois reinicia episódios semelhantes, coincidentes com infeção a Influenza A. No mês seguinte e após vômitos reinicia episódios semelhantes, hipotonia, ataxia, regressão, e é internado para investigação.

LCR imunofixação com síntese local de IgG no LCR (índice de Tibbling 1.1), bandas oligoclonais negativas, citoquímico normal. RM CE evidencia lesões corticais cerebelosas e reforço leptomeníngeo. EEG com atividade lenta. Estudo de autoanticorpos SNC negativo no LCR e soro. Investigação metabólica sem alterações. Estudo infeccioso alargado negativo.

Realizou metilprednisolona 30 mg/kg 5 dias, prednisolona 2 mg/kg redução lenta e IgIV durante 6 meses. Clinicamente ocor-

reu recuperação da linguagem e cognição, mantendo alteração da socialização e ataxia. Reavaliação imagiológica evidenciou resolução das alterações de encefalite e ligeira atrofia cerebelosa cortical. Anticorpos anti-tiroideos positivamente (anti tireoglobulina 11,7 UI/mL, anti peroxidase microssomal 182 UI/mL).

Três meses após suspensão da imunossupressão, em contexto febril, tem episódio de distonia e agravamento da ataxia. RM CE com reaparecimento de discreto hipersinal no cerebelo e atrofia cortical cerebelosa. EEG sem alterações. Repetiu estudo autoimunidade LCR e sérico que foi negativo. A investigação metabólica foi negativa, aguardando resultado do DNA mitocondrial. Excluída existência de neoplasia. Repetiu corticoterapia e IgIV, com evolução favorável, e posteriormente iniciou MMF 24 mg/kg. Atualmente com 4 anos, apresenta alteração da socialização e da comunicação e ataxia da marcha.

Conclusão: o diagnóstico de encefalite autoimune seronegativa foi sugerido pela clínica, imunofixação alterada no LCR e alterações imagiológicas, e pela exclusão de outra possível etiologia. A resposta à imunossupressão corroborou este diagnóstico, reforçando-se as dificuldades inerentes a estes casos quer do ponto de vista diagnóstico quer de orientação terapêutica.

EP-16 - DEVELOPMENTS IN THE GENETIC DIAGNOSIS OF NEUROCUTANEOUS SYNDROMES: ASSESSING DIAGNOSTIC YIELD AND DETECTION OF MOSAICISM ACROSS DIFFERENT APPROACHES

Diana Pinto^{1,2,9}; Alexandra M. Lopes^{1,2,9}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Rita Bastos^{1,2}; Ana Lopes^{1,2}; Sara Morais^{1,2}; Miguel Alves Ferreira^{1,2,3}; Patrícia I. Marques^{1,2}; Joana Sá^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Liliana Rocha^{1,2}; Paulo Silva^{1,2}; Filipe Alves^{1,2}; João Passos⁴; Marta P. Soares⁵; Juliette Dupont Garcia⁵; Joana Damásio⁶; Mariana Soeiro E Sá⁵; Ana Graça Velon⁷; Márcia Rodrigues⁵; Célia Azevedo Soares¹⁰; Pedro Louro⁸; Miguel Leão⁸; Daniela Alvess¹¹; Maria João Nabais Sá^{1,2}; Jorge Sequeiros^{1,2,3}; João Parente Freixo^{1,2,9}; Jorge Oliveira^{1,2,9}

1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 4-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE; 5-Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, EPE; 6-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, EPE; 7-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE; 8-Serviço de Genética, Unidade Local de Saúde São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 9-contributed equally; 10-Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santo António, EPE; 11-Serviço de Oncologia Pediátrica, Unidade Local de Saúde São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introduction: Neurocutaneous syndromes (NCS) entail long-term nervous system and skin involvement, exhibiting diverse phenotypes and multisystem manifestations. Diagnosis is complicated by age-dependent symptom presentation and mosaic skin patterning. Whole-exome sequencing (WES) has been instrumental to identify several new genetic causes for NCS and new therapeutic approaches have been made available.

We aimed to assess diagnostic yields and mosaicism prevalence using different targeted and multigene approaches.

Methodology: We reviewed our laboratory database results for NCS patients tested (01/2020- 03/2024) by i) targeted approaches (based on Sanger or WES, n=418 cases), ii) multigene panels (WES only, n=53) and iii) deep sequencing panels (n=69, genes included: *AKT1*, *HRAS*, *LZTR1*, *NF1*, *NF2*, *PIK3CA*,

PTCH1, *SMARCB1*, *SPRED1*, *SUFU*, *TSC1* and *TSC2*).

Results: For targeted approaches, diagnostic yields were as follows: 64% (167/246) for *NF1*, 37% (19/52 patients) for *TSC1/TSC2*, 14% (4/28) for *NF2*, 4% (1/24) for *PTEN*, 5% (3/65) for *SPRED1*, 50% (1/2) for *PTCH1* and a single patient tested for *PIK3CA*. Mosaicism was detected in 1.7% (7/418) of cases. No disease-causing variants were identified in *SMARCB1*, *HRAS* or *LZTR1*.

The overall diagnostic yield of WES-based multigene panels was 26% (14/53) with disease-causing variants identified in *PTEN*, *NF1*, *LZTR1*, *EPHB4*, *RIT1*, *ACVRL1*, *ENG*, *H1-4* and *EIF2B5*.

Application of deep sequencing enabled a diagnostic yield of 39% (27/69), with 11% of samples showing mosaicism. Interestingly, from a total of 5 cases with disease-causing variants in *TSC2*, 2 were mosaics in blood-derived samples (allelic fractions of ~10%/13%).

Conclusion: Selecting the optimal testing approach for NCS is challenging due to their phenotypic/genetic heterogeneity and high prevalence of mosaicism. Multigene panels, particularly deep sequencing, demonstrated high diagnostic yield, reducing time-to-diagnosis and a mosaicism rate of 11%. Moreover, to assess samples of the affected tissue, deep sequencing further enhanced the detection of mosaic variants that may be overlooked by alternative methods.

EP-17 - TROMBOSE SÉTICA DO SEIO CAVERNOSO: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Catarina Albuquerque¹; Teresa Alvim¹; Isabel Moitinho De Almeida²; Miguel Miranda³; Ana Dias Curado²; Laura Azurara¹; Joana Coelho²; José Carlos Ferreira¹

1-Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 3-Hospital de Cascais – Dr. José de Almeida

Introdução: A trombose do seio cavernoso é rara em idade pediátrica. Geralmente de origem sética, pela proximidade a estruturas suscetíveis a infeção, cursa tipicamente com febre, cefaleia e vômitos, edema, ptose palpebral e paresia dos III, IV, V e VI pares cranianos. Nos casos séticos, a anticoagulação não é consensual, sendo a antibioticoterapia mais relevante.

Caso Clínico: Criança de 3 anos, saudável, medicada durante 7 dias com amoxicilina oral e ofloxacina tópica por otite média aguda supurada direita. Por manter febre diária com limitação da mobilidade cervical, é levada ao Serviço de Urgência, objetivando-se edema palpebral bilateral, abaulamento do palato e otorreia direita. Analiticamente: leucocitose, neutrofilia, trombocitopenia e proteína-C reativa 27,9 mg/dL; teste anti-génico para *Streptococcus* grupo A negativo. TC cervical sem complicações locais. Inicia terapêutica com ceftriaxone, metronidazol e metilprednisolona, com melhoria do edema palpebral, contudo com surgimento de limitação dos movimentos de leve e supravensão do olho esquerdo, nistagmo na posição primária do olhar e skew deviation; reflexos fotomotores normais. TC crânio evidencia sinusite maxilar direita, extensa otite média direita e oclusão dos seios cavernosos e das veias oftálmicas superiores. É submetida a mastoidectomia e colocação de tubo de ventilação transtimpânico direito. À terapêutica antibiótica foi associada anticoagulação. Por persistência de febre, apesar da normalização da oculomotricidade, realiza veno-RM que evidencia extensão da trombose aos seios esfenoparietal esquerdo e sigmoideu direito e diminuição do calibre das carótidas internas. É revista a mastoidectomia e antibioticoterapia, tendo alta sem edema palpebral bilateral ou défices focais. A hemocultura, a cultura do exsudado da cavidade de mastoidectomia e o estudo pró-trombótico foram negativos.

Conclusão: A apresentação clínica da trombose do SC é variável e progressiva, devendo considerar-se em crianças com edema palpebral e oftalmoparesia. Pela morbidade a curto e longo prazo, preconiza-se um seguimento multidisciplinar.

EP-18 - VIGABATRIN-ASSOCIATED BRAIN ABNORMALITIES ON MRI: O QUE DEVE SABER O NEUROPEDIATRA

Gonçalo Madureira¹, Cristina Garrido²

1-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 2-Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

Introdução: A vigabatrina é uma importante terapia para espasmos infantis, embora preocupações sobre sua segurança tenham se focado na retino tóxicos. Recentemente, observou-se um espectro de alterações na ressonância magnética (RM) associadas ao seu uso, ampliando o âmbito de preocupações. Nesta revisão, apresentamos um caso de um lactente com síndrome de espasmos infantis tratado com Vigabatrina, cuja RM revelou alterações significativas, e discutimos as implicações clínicas e terapêuticas dessas descobertas.

Caso Clínico: Um lactente de 7 meses, com história de déficit de vitamina B12 e leve atraso no desenvolvimento psicomotor, foi admitido devido a episódios de espasmos ao acordar, acompanhados de irritabilidade. O EEG revelou padrão de hipsarritmia variante, consistente com síndrome de espasmos infantis. Durante o internamento, foi iniciado tratamento com vigabatrina e prednisolona, com boa resposta. Após alta hospitalar, durante acompanhamento ambulatorio, foi observada melhora na frequência das crises e normalização do EEG. No entanto, uma ressonância magnética realizada posteriormente revelou lesões nos tálamos, globos pálidos e mesencéfalo, diagnosticadas como anormalidades cerebrais associadas à vigabatrina. O paciente permaneceu assintomático e estável clinicamente durante o seguimento.

Conclusão: Este caso ilustra uma síndrome de imagem pouco conhecida associada à vigabatrina. Cerca de 20%-30% dos pacientes pediátricos em tratamento com este medicamento podem apresentar alterações na RM. Embora clinicamente assintomáticas e reversíveis, essas anomalias representam uma preocupação significativa, especialmente considerando os fatores de risco, como idade <12 meses e doses elevadas. A conduta frente a essas alterações inclui a exclusão de outras causas de hipersinal em T2 e o *follow-up* clínico. Essas descobertas destacam a importância da vigilância atenta dos pacientes em terapia com vigabatrina e a necessidade de estudos adicionais para compreender melhor os mecanismos e a abordagem destas alterações.

EP-19 - ESPETRO FENOTÍPICO DE DOENTES COM MUTAÇÃO NUS1: UM CASO DE TREMOR MIOCLÔNICO

Rafael Inácio¹; Rita Martins¹; Tiago Proença Da Costa¹

1-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução: O gene *NUS1*, localizado no cromossoma 6q22.1, é responsável pela codificação de um precursor do receptor membranal Nogo-B, fundamental na síntese de dolicol e no processo de glicosilação proteica. O fenótipo de doentes com mutações patogénicas no gene *NUS1* é classicamente descrito com um quadro de mioclonias de origem cortical, ataxia cerebelosa, perturbação do desenvolvimento intelectual, dis-

tonia ou parkinsonismo. Recentemente tem sido descrito um espectro clínico mais alargado.

Caso Clínico: Adolescente de 17 anos, sem antecedentes familiares relevantes, história de gravidez e parto sem intercorrências. Desenvolvimento psicomotor adequado com marcha autónoma e primeiras palavras aos 16 meses de idade. Aos 4 anos de idade com início de tremor dos membros superiores, motivo pelo qual iniciou seguimento em Consulta de Neuropediatria com investigação complementar sem alterações. Agravamento progressivo do tremor que se apurou ter um componente mioclónico multifocal breve, exacerbado pela estimulação tátil, a condicionar interferência nas atividades da vida diária como manusear objetos pequenos ou servir líquidos. Pedido de segunda opinião em consulta de Neuropediatria com revisão do estudo etiológico. EEG-EMG com *jerk-locked back averaging* a evidenciar descargas breves (menos de 30 milissegundos), irregulares e de alta frequência, compatível com o diagnóstico de tremor mioclónico de origem cortical. Painel de genes com identificação de variante patogénica no gene *NUS1* [c.128_141dup(p.Val48Profs*7)]. Na observação com objetivação de tremor de intenção irregular, de alta frequência, nos membros superiores e inferiores, mioclonias multifocais esporádicas em repouso e descoordenação da marcha em tandem com interferência do tremor dos membros inferiores, sem outros achados ao exame neurológico. Iniciada terapêutica com Levetiracetam com adição posterior de Perampanel com melhoria clínica evidente.

Conclusão: O presente caso, de uma adolescente com tremor mioclónico associado a uma variante patogénica no gene *NUS1*, pretende contribuir para a melhor compreensão do fenótipo clínico associado a mutações neste gene.

EP-20 - DOENÇA DO NEURODESENVOLVIMENTO COM EPILEPSIA, ESPASTICIDADE E ATROFIA CEREBRAL (NEDESBA)

Andreia Afonso¹; Fátima Pestana¹; Andreia Forno¹; Carla Conceição²; Marta Amorim³; Paulo Rego Sousa¹

1-Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade de Saúde Local de São José, Lisboa; 3-Serviço de Genética Médica, Hospital Central do Funchal

Introdução: Os complexos TRAPP (*transport protein particle*) são essenciais no tráfico vesicular e controlo da autofagia neuronal. Mutações nestes complexos produzem manifestações neurológicas graves. A recentemente descrita doença do neurodesenvolvimento com epilepsia, espasticidade e atrofia cerebral (NEDESBA) relaciona-se com a variante patogénica c.454+3A>G, em homozigotia, no gene *TRAPPC4*.

Casos Clínicos: Duas irmãs (8 e 3 anos de idade) com pais consanguíneos, saudáveis.

Caso 1: Gestação e período neonatal sem intercorrências. Aos 6 meses microcefalia adquirida, hipotonia e discinesia; sem dismorfias. RM-CE: atrofia cerebral, alteração de sinal da substância branca (SB) e hipossinal T2 talâmico e gânglios da base (GB). Avaliações auditiva e oftalmológica normais. Estudo metabólico e array-CGH sem alterações. Aos 2 anos, grave atraso global do desenvolvimento psicomotor (AGDPM), sem linguagem, microcefalia, tetraparésia espástica, distonia e perturbação do sono. EEG normal. Sequenciação do exoma (WES) e genoma mitocondrial sem alterações. Aparecimento de dismorfias faciais com estreitamento bitemporal, lábio superior fino, boca larga e aberta e mento pontiagudo. Aos 5 anos, crises clónicas do hemisfério esquerdo. EEG pontas fronto-centro-temporais direitas. Aos 6 anos, RM-CE:

progressão da atrofia cerebral, cerebelar e protuberância; alteração do sinal da SB, hipossinal T2 dos GB e atrofia talâmica.

Caso 2: Gestação e período neonatal sem intercorrências. Aos 4 meses crises oculogíricas, microcefalia progressiva, estrabismo divergente, AGDPM, distonia e agitação psicomotora grave. EEG: pontas centro-temporais bilateralmente de forma independente. RM-CE: atrofia cerebral, mielinização reduzida da SB, hipossinal T2 dos GB e atrofia talâmica.

Conclusão: Re-análise do WES do caso 1 identificou variante patogénica c.454+3A>G no gene *TRAPPC4*, em homozigotia, confirmado no caso 2.

A doença neurodegenerativa por mutações *TRAPPC4* foi inicialmente descrita em 2020. Pretende-se sensibilizar para este diagnóstico em crianças com rápida regressão e microcefalia adquirida nos primeiros 6 meses de idade. Salienta-se a importância do diagnóstico molecular para oferta de opções reprodutivas a casais com risco de recorrência.

EP-21 - TROMBOSE VENOSA CENTRAL EM CRIANÇA DE 3 ANOS: ETIOLOGIA E NOVA ABORDAGEM

Daniela Pestana¹; Vanessa Mendonça¹; João Crispim¹; Pedro Vilela¹; Marta Cabral¹; Raquel Ferreira¹; João Farelle Neves¹; Clara Marecos¹
1-Hospital da Luz Lisboa

Introdução: A trombose venosa cerebral é uma entidade rara e clinicamente heterogénea, sobretudo em crianças, cujos sinais e sintomas se podem agrupar em 3 síndromes principais: síndrome de hipertensão intracraniana isolada, síndrome focal e encefalopatia. É uma patologia multifactorial, desencadeada pela interacção de vários factores de risco, nomeadamente trombofilias (hereditárias ou adquiridas), doenças inflamatórias e infeções. O prognóstico depende da etiologia subjacente, do reconhecimento e instituição de terapêutica precoce.

Caso Clínico: Menina de 3 anos, saudável, medicada com amoxicilina e ácido clavulânico por otite média aguda. Inicia vômitos no segundo dia de terapêutica e suspende antibiótica ao quinto dia. De referir persistência de vômitos nos dias seguintes e surgimento de diplopia e estrabismo convergente de novo. Ao exame objetivo apresenta esotropia alternante, diplopia, hiperémia infrapalpebral e papiledema bilateral, sem outras alterações. TC-CE revelou imagem suspeita de trombose venosa cerebral sinodural e alterações inflamatórias de sinusopatia etmoidomaxilar e esfenoidal. RM-CE confirmou trombose extensa do seio longitudinal superior (SLS), com pequeno foco hemorrágico subaracnoideu, com sinais indiretos de hipertensão intracraniana. Iniciou terapêutica com ceftriaxone, metronidazol, acetazolamida e enoxaparina subcutânea em dose terapêutica. Da investigação complementar destaca-se anticorpo anti-cardiolipina IgM positivo fraco. Uma semana depois repetiu RM-CE que demonstrou reperfusão parcial do SLS. A D12 de internamento transitou para rivaroxabano, com boa tolerância. Alta em D15, com ligeira melhoria sintomática. No seguimento em ambulatório apresentou resolução sintomática nos 2 meses seguintes e reperfusão completa do SLS e das veias corticais da alta convexidade ao fim de 4 meses. Reavaliações analíticas sucessivas com anticoagulante lúpico moderadamente positivo, restantes negativas. Mantém rivaroxabano sem intercorrências.

Conclusão: Apresentamos um caso de trombose venosa cerebral por síndrome anticorpo antifosfolípido em criança de 3 anos. O caso ilustra também a eficácia e segurança da utilização dos novos anticoagulantes orais em idade pediátrica, à semelhança dos dados publicados na literatura.

EP-22 - MENINGOENCEFALITE PNEUMOCÓCICA E SÍNDROME HEMOLÍTICA URÉMICA: QUAL O OUTCOME NEUROLÓGICO?

Joana Gama Jardim¹; Ana Cláudia Cavadas Almeida¹; Sara Ferreira^{2,3,4}; Margarida Henriques⁵; Conceição Robalo^{2,6}; Cristina Pereira^{2,3,6}
1-Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico de Coimbra, ULS Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Hospital Pediátrico, ULS Coimbra; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, ULS Coimbra e MetabERN; 5-Serviço de Pediatria – Neuropediatria e Cuidados Paliativos, ULS Leiria; 6-Neurofisiologia do Hospital Pediátrico e Centro de Referência de Epilepsia Refratária, ULS Coimbra

Introdução: As infeções do sistema nervoso central podem apresentar-se de múltiplas formas e etiologias, incluindo infeção por *Streptococcus pneumoniae*. A meningoencefalite pneumocócica pode apresentar diversas complicações. A síndrome hemolítica urémica associada a este agente é raro mas grave, em idade pediátrica.

Caso Clínico: Lactente do sexo masculino, 9 meses, previamente saudável e com Programa Nacional de Vacinação atualizado, observado no serviço de urgência da área de residência por febre com 4 dias de evolução. À observação, encontrava-se prostrado, irritable, com gemido e fontanela anterior patente e deprimida. Punção lombar compatível com meningite pneumocócica (líquido turvo, 130 leucócitos, 90% polimorfonucleares, glicose 0 mmol/L; antígeno *Streptococcus pneumoniae* positivo). Iniciou antibiótica e, por crises epilépticas focais, realizou TC-CE com densificação sulco-cortical fronto-parietal esquerda.

Foi transferido para a unidade de cuidados intensivos pediátricos onde apresentou agravamento do estado neurológico e anúria, associada a anemia e trombocitopenia com esquizócitos no esfregaço de sangue periférico, concluindo-se Síndrome Hemolítica Urémica. As culturas de sangue e LCR identificaram *Streptococcus pneumoniae*. RM com lesões parenquimatosas supra e infratentoriais. Necessitou de suporte ventilatório e hemodiafiltração venosa.

À data de alta verificaram-se múltiplas sequelas: tetraparésia espástica, encefalopatia epiléptica, surdez neurosensorial e baixa visão. EEG: encefalopatia moderada (grau 2) e atividade epiléptica abundante multifocal, com registo de 4 crises tónicas. Colocou implantes cocleares e tem seguimento multidisciplinar com integração de cuidados paliativos pediátricos. Por refratariedade aos fármacos antiepilépticos, iniciou dieta cetogénica com resposta.

Conclusão: Este caso pretende ilustrar as sequelas neurológicas graves associadas à meningoencefalite pneumocócica complicada de síndrome hemolítica urémica. Sendo raro, é necessário um elevado índice de suspeição para que este diagnóstico seja estabelecido atempadamente. A abordagem multidisciplinar nestes doentes é fundamental e, em casos complicados com encefalopatia epiléptica, a dieta cetogénica poderá ser útil.

EP-24 - EPILEPSIA AUTOLIMITADA (FAMILAR) DO PERÍODO NEONATAL E DO LACTENTE ASSOCIADA AO GENE *PRRT2*: SÉRIE DE 4 CASOS COM ENFOQUE NAS ESCOLHAS TERAPÊUTICAS

Constança Santos^{1,2}; Catarina Bernardes^{1,3}; Joana Amaral¹; Joana Ribeiro¹; Filipe Palavra⁴; Cristina Pereira^{1,2,4,5}
1-Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, ULS Coimbra; 2-Centro de Referência de Epilepsia Refratária, ULS Coimbra; 3-Serviço de Neurologia, ULS

Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 5-Neurofisiologia, ULS Coimbra e Rede Europeia EpiCare

Introdução: A epilepsia autolimitada (familiar) do período neonatal e do lactente associada ao gene *PRRT2* é uma doença autossômica dominante, caracterizada por crises focais com início no primeiro ano de vida, em cluster, com remissão a partir do segundo ano, tendo habitualmente boa resposta aos fármacos anticrise epilética (FACE). Apresentamos 4 crianças seguidas no nosso centro.

Casos Clínicos:

Caso 1: Menino de 3 anos, com início de crises aos 5 meses (paragem de atividade, hipertonia e cianose, em cluster). VEEG inicial com AP temporal bilateral e 1 crise focal temporal direita. Medicou-se com clobazam e carbamazepina, com remissão de crises a partir dos 6 meses. Suspendeu FACE aos 2 anos e encontra-se sem crises, mas com atraso de linguagem. Tem história familiar positiva.

Caso 2: Menina de 2 anos, com início de crises aos 4 meses

e vEEG inicial com crise focal temporal esquerda. Foi medicada com valproato e clobazam. Suspendeu FACE aos 12 meses e está sem crises, com desenvolvimento psicomotor (DPM) normal.

Caso 3: Menino de 9 meses, com início de crises aos 5, com paragem de atividade e clonias do membro superior, em cluster. Apresentou vEEG seriados sem alterações. Foi medicado com fenobarbital (dose única), seguido de clobazam e levetiracetam, mantendo crises. Encontra-se sem crises, sob valproato. Tem história familiar positiva e DPM normal.

Caso 4: Menina de 12 meses, com início de crises aos 10, com supravversão do olhar e clonias do membros superiores, em cluster. Tinha vEEG sem alterações e foi medicada com levetiracetam, mantendo crises, associando-se clobazam. Tem DPM normal.

Conclusão: Continua por definir o melhor fármaco a utilizar nesta situação clínica. Nenhum dos nossos casos teve crises controladas em monoterapia e em apenas metade havia história familiar. Em estudos recentes, os inibidores dos canais de sódio foram os fármacos mais eficazes.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 18.º CONGRESSO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Alejandra Darling	CO-01	Daniel Virella	CO-14
Alexandra Cabral	CO-14	Daniela Alvess	EP-16
Alexandra M. Lopes	EP-16	Daniela Pestana	EP-11; EP-21
Alexandra Rodrigues	CO-16	Dazhe Wang	CO-12
Alexandre Campos	CO-09	Diana Pinto	EP-16
Ametz Sagarribay	CO-17	Erwan Delage	CO-12
Ana Antunes Martins	EP-11	Esmeralda Martins	CO-10
Ana Berta Sousa	EP-02	Eulália Calado	CO-14
Ana Cadete	CO-14	Eulália Viveiros	CO-16
Ana Cláudia Cavadas Almeida	EP-22; EP-10	Fábia Rodrigues	CO-10
Ana Dias Curado	EP-17	Fátima Lopes	EP-16
Ana Filipa Brandão	EP-16	Fátima Pestana	EP-20
Ana Graça Velon	EP-16	Fernanda Melo	EP-02
Ana Isabel Cordeiro	CO-17	Filipa Cascais	EP-05
Ana João Marques	CO-02	Filipa Marques	EP-01; EP-15
Ana Lopes	EP-16	Filipa Prata	CO-07
Ana Mordomo	EP-08	Filipa Rodrigues	EP-10
Ana Sofia Coelho	CO-03	Filipa Sutre	CO-18; EP-06; EP-08; EP-14
Anabela Oliveira	CO-10	Filipe Alves	EP-16
Andreia Afonso	EP-20	Filipe Palavra	CO-15; EP-09; EP-12; EP-24
Andreia Filipa Mota	CO-07; CO-08	Fiona Caldeira	EP-04
Andreia Forno	CO-02; CO-08; CO-11; EP-20	Francina Munell	CO-12
Andreia Pereira	CO-08; CO-17	Francisca Galhardo	CO-18; EP-06
Andrés Nascimento	CO-01	Francisca Galhardo Saraiva	EP-14
Andrés Nascimento Osorio	CO-12	Georgia Sarquella-Brugada	CO-01
Ângela Pereira	CO-03	Gonçalo Cassiano	EP-11
Ángels García-Cazorla	CO-01	Gonçalo Cassiano Santos	EP-02
Armando Morginho	EP-04	Gonçalo Madureira	EP-18
Ashish Dugar	CO-12	Gonçalo Torres	EP-03
Bárbara Ribeiro Aguiar	CO-01	Han Phan	CO-12
Beatriz De Sousa	CO-04; EP-03	Inês Aires Martins	CO-10
Beatriz Martins	EP-11	Inês Carrilho	CO-03; CO-05; CO-10; EP-13
Beatriz Santiago	EP-10	Inês Fontes	EP-05
Belén Ortuño	CO-01	Inês Moreira	CO-16
Bernardo Pinto	EP-08	Inês Noites	CO-03; CO-05; EP-13
Carla Conceição	CO-08; CO-11; CO-16; EP-20	Isabel Gonçalves	EP-09
Carla Pinto	CO-13	Isabel Moitinho De Almeida	EP-17
Carlos Orteiz	CO-01	Isabel Pratas	EP-08
Carolina Chaves	CO-13	Joana Amaral	EP-24
Cássia Procópio	CO-15	Joana Azevedo	EP-09
Catarina Albuquerque	EP-17	Joana Coelho	EP-17
Catarina Barros Azevedo	CO-04; EP-03	Joana Correia	CO-10
Catarina Bernardes	EP-24	Joana Damásio	EP-16
Catarina Borges	CO-05; EP-13	Joana Gama Jardim	EP-22
Catarina Fernandes	EP-09; EP-12	Joana Martins	CO-02; CO-03; CO-05; CO-10; EP-13
Catarina M. Francisco	CO-06	Joana Pinto	CO-13
Catarina Magalhães	CO-04; EP-03	Joana Ribeiro	EP-24
Célia Azevedo Soares	EP-16	Joana Sá	EP-16
Chris Mix	CO-12	João Carvalho	CO-18; EP-05; EP-06; EP-14
Clara Marecos	EP-01; EP-02; EP-15; EP-21	João Crispim	EP-15; EP-21
Cláudia C. Faria	CO-07	João Farela Neves	EP-01; EP-15; EP-21
Cláudia Marques Matos	CO-08; CO-11	João Parente Freixo	EP-16
Conceição Robalo	EP-22	João Passos	EP-16
Constança Santos	EP-24	João Pedro Gonçalves	CO-11
Craig Campbell	CO-12	João Simões	CO-17
Cristina Garrido	CO-03; CO-05; CO-10; EP-13; EP-18	Jorge Oliveira	EP-16
Cristina Pereira	EP-22; EP-24	Jorge Sequeiros	EP-16
Cynthia Pinheiro	EP-11	José Carlos Ferreira	EP-17

José Eduardo Alves	CO-03	Paulo Sousa	EP-04
José Gonçalo Marques	CO-07	Pedro Dias	EP-08
José Miguéns	CO-07	Pedro Louro	EP-16
José Paulo Monteiro	CO-18; EP-05; EP-06; EP-14	Pedro Pereira	EP-06
José Pedro Vieira	CO-11	Pedro Vilela	EP-21
José Poupino	CO-09	Perry Shieh	CO-12
Juliana Cardoso	CO-10	Rafael Inácio	EP-19
Juliana Da Silva Cardoso	CO-03; CO-05; EP-13	Raquel Ferreira	EP-01; EP-15; EP-21
Juliette Dupont Garcia	EP-16	Ricardo Cunha	EP-08
Kaylene Freitas	EP-04	Ricardo Pimentel	EP-14
Kevin Flanigan	CO-12	Rita Bastos	EP-16
Laura Azurara	EP-17	Rita Lopes Da Silva	CO-08; CO-11
Laura Carrera	CO-01	Rita Lopes Silva	CO-17
Leonor Cardoso	CO-18; EP-06; EP-14	Rita Martins	CO-06; CO-09; EP-07; EP-19
Liesbeth De Waele	CO-12	Rita Pontes	EP-08
Liliana Igreja	CO-03	Rita Silva	CO-16
Liliana Rocha	EP-16	Rita Sousa	CO-13; EP-05
Lucinda Amorim Delgado	CO-04; EP-03	Rodrigo Lindeza	CO-08
Mafalda Cabral	CO-16	Rosário Perry Da Câmara	CO-17
Mafalda Rebelo	CO-17	Rosário Stilwell	CO-11
Manuela Santos	CO-03; CO-10	Rui Chorão	CO-05; EP-13
Mar O'Callaghan	CO-01	Rui Pedro Pais	CO-13
Mara Carvalho	EP-08	Sara Ferreira	EP-10; EP-22
Márcia Rodrigues	EP-16	Sara Machado	EP-03
Margarida Henriques	EP-22	Sara Morais	EP-16
Margarida Paiva Coelho	CO-10	Sara Nogueira Machado	CO-04
Maria João Nabais Sá	EP-16	Sérgio Simões	CO-15
Maria L. Naylor	CO-12	Sílvia Carvalho	CO-13
Maria Manuel Santos	CO-07	Soma Ray	CO-12
Mariana Soeiro E Sá	EP-16	Sónia Figueiroa	CO-02; CO-03; CO-05; CO-10; EP-13
Marta Amorim	EP-20	Sónia Tavares	CO-17
Marta Cabral	EP-15; EP-21	Susana Almeida	EP-09
Marta P. Soares	CO-01; EP-16	Tânia Lopes	EP-09
Michela Guglieri	CO-12	Telma Francisco	CO-17
Michelle Lorentzos	CO-12	Teresa Alvim	EP-17
Miguel Alves Ferreira	EP-16	Teresa Barata Silvério	EP-05
Miguel Leão	EP-16	Teresa Folha	CO-14
Miguel Miranda	EP-17	Teresa Gaia	CO-14
Miguel Pinheiro	CO-07	Teresa Garcia	CO-13
Nanci Baptista	EP-10	Teresa Moreno	EP-07
Natalia Juliá	CO-01	Teresa Painho	CO-02; CO-08; CO-11
Nicolas Deconinck	CO-12	Teresa Temudo	CO-03; CO-05; CO-10; EP-13
Nuno Carvalho	EP-15	Tiago Proença Costa	CO-06
Patrícia I. Marques	EP-16	Tiago Proença Da Costa	EP-19
Patrícia Pereira	EP-10	Tiago Santos	CO-09
Paula Garcia	EP-11	Torcato Meira	CO-03
Paula Mota	EP-03	Vanessa Mendonça	EP-21
Paulo Rego Sousa	EP-20	Vitória Cadete	EP-11
Paulo Silva	EP-16	Wildon Farwell	CO-12

38ª REUNIÃO ANUAL DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA

Braga | 16 e 17 maio 2024

Organização: Grupo de Estudos de Envelhecimento Cerebral e Demência



PROJETOS DE INVESTIGAÇÃO EM CURSO

PROJ-01 - THE MINI LINGUISTIC STATE EXAMINATION (MLSE): A STANDARDISED TOOL TO CLASSIFY AND MONITOR PRIMARY PROGRESSIVE APHASIA

Marisa Lima²; Cristina Martins³; Miguel Tábuas-Pereira¹; João Durães¹; Manuela Vilar^{2,4}; Carolina Maruta⁵; Peter Garrard⁷; Isabel Santana^{1,6}

1-Unidade Local de Saúde Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental, Coimbra, Portugal; 3-Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 6-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Molecular and Clinical Sciences Research Institute, St George's, University of London, London, UK

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 matching the major linguistic domains commonly affected in the disease: motor speech; semantic knowledge; phonology; syntax and working memory. In contrast to conventional neuropsychological instruments, the performances are quantified using an error-recognition approach rather than simple 'percent correct' scores. We intended to translate, adapt and validate European-Portuguese version. A cross-sectional study was conducted and the MLSE was administered to 85 participants: 30 cognitively healthy 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. Only patients in mild disease stages were included. Mean age was 64.00 (SD=7.03), with 54% female (n=27). The influence of gender, age and education level was small or statistically not significant. Internal consistency was excellent ($\alpha \geq .90$). Convergent validity, explored with Mini Mental State Examination and Montreal Cognitive Assessment, showed good and positive correlations. It was also explored with the Clinical Dementia Rating Plus National Alzheimer's Coordinating Center Frontotemporal Lobar Degeneration (CDR Plus NACC FTLD), showing high negative correlations. 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. Kruskal-Wallis test

analysis showed significant differences between groups in all indicators: MLSE total score, total error score, working memory, semantic knowledge, syntax (all $p=0.003$), phonology ($p=0.001$) and motor speech ($p=0.006$) domains. An optimal cut-off of 80 points was proposed and the area under the curve for discriminating PPA and healthy controls was .97. Overall sensitivity was 95% and diagnostic accuracy was 98%.

PROJ-02 - FEASIBILITY OF THE REMINDER PROGRAM AMONG OLDER ADULT USERS OF RESIDENTIAL CARE FACILITIES (RCF): SAMPLE CHARACTERIZATION AND RECRUITMENT CHALLENGES

Catarina Baptista^{1,2}; Ana Rita Silva^{1,2}; Margarida Pedroso De Lima^{1,2}; Rosa Marina Afonso^{3,4}

1-Faculty of Psychology and Education Sciences – University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention – CINEICC – University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-University of Beira Interior, Covilhã, Portugal; 4-Center for Health Technology and Services Research – CINTESIS@RISE – University of Beira Interior, Covilhã, Portugal

Introduction: The lack of social connections increases dementia risk, especially for care home residents. About 40% of dementia incidents are attributable to modifiable risk factors that can be prevented or delayed. This study aimed to understand if the REMINDER program is feasible for older adults living in care homes as a dementia prevention tool, considering these individuals' needs and characteristics.

Methods: The data was collected in five RCFs in Portugal between June 2023 and March 2024. Participants were older adult RCF users aged 65 and older without dementia. We recruited through contact with healthcare professionals who signaled potential participants. The main outcome was the recruitment rate for the REMINDER program.

Results: The five institutions accommodate around 400 older adults, but only 72 potential participants were identified. Their ages ranged from 67 to 96. Most were females (n=50; 69.4%), widows (n=41; 56.9%), with education spanning three to six years (n=57; 79.2%). Results show that 48.6% (n=35) scored above the MMSE cut-off, and 11.1% (n=8) did not complete the evaluation. There are statistically significant differences in the MMSE according to education ($p<0.5$).

Conclusion: A few potential participants have been identified, considering the number of residents. Following the inclusion criteria, older adults with higher literacy are more likely to be included in the program. Adapting the program or consider-

ing other activities for those not meeting the existing criteria is crucial. Dementia risk reduction plans are never too late to be implemented, but these initiatives require tailored interventions for specific populations.

PROJ-03 - TRANSCRANIAL ALTERNATING CURRENT STIMULATION FOR THE IMPROVEMENT OF EPISODIC MEMORY IN HEALTHY OLDER ADULTS

Joana Macedo¹; Filipa Ribeiro¹; Lázaro Álvarez²

1-Universidade Católica Portuguesa; 2-Clinica NeuroVida

Memory complaints are common among the elderly with or without cognitive decline. Indeed, episodic memory is highly sensitive to aging. When we remember an event from the past, many brain areas become active. The precuneus has been identified as a central node of episodic memory retrieval and is known to play a central role in various psychiatric and neurological disorders, such as Alzheimer's disease. Gamma band oscillations have been associated with the encoding and retrieval of episodic memory and impairments of these oscillations have been observed in healthy aging, MCI and AD. Non-invasive neuromodulation techniques may offer a new strategy for improving the functional connectivity in these circuits involved in episodic memory. Transcranial alternating current stimulation (tACS) is a form of noninvasive brain stimulation that modulates cortical activity and can interact with neural firing at behaviorally relevant frequencies related to memory processing. In this randomized, double-blind, sham-controlled, crossover study, we will evaluate whether stimulation with gamma tACS on the precuneus can improve episodic memory in healthy older adults.

Participants will be randomized into two groups in a 1:1 ratio, and the order of administration of either intervention (i.e., gamma-tACS or sham) will be counterbalanced across all participants. tACS will be applied at a frequency of 40 Hz for 60 minutes and at an intensity of 2 mA during 5 sessions. Stimulation will be inverted (crossover phase) after 1 week (wash-out). Participants will be evaluated with neuropsychological tests (AVLT and FNMT) and neurophysiological measures of functional connectivity (rs EEG).

PROJ-04 - CUIDADOS DE SAÚDE PRIMÁRIOS E HOSPITALARES EM DOENTES COM DEFEITO COGNITIVO: PROJETO PILOTO NA ULS LOURES-ODIVELAS

Joana Correia¹; Joana Morgado¹; Joana Vitor¹; Catarina Cosme¹; Patrícia Pina²; Valter Ferreira²; Sónia Coelho²; Luis Martins³; Rute Marques³; Fátima Franco³; Tiago Condeço³; Paula Fernandes⁴; Fernanda Horta⁴; José Vale¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo; 2-USF 7 Castelos; 3-USF Ramada; 4-URAP Loures-Odivelas

Introdução: A crescente prevalência de doença de Alzheimer (DA), o aparecimento de métodos de diagnóstico mais precisos e de fármacos com potencial efeito modificador da evolução da doença terão de conduzir a uma reestruturação dos atuais cuidados. O presente trabalho pretende divulgar o projeto Demências na ULS Loures-Odivelas (ULSLO).

Métodos: Estudo observacional no âmbito do projeto Demências na ULSLO (USF Ramada e Sete Castelos e Hospital Beatriz Ângelo (HBA)) iniciado em 2023.

Resultados: O projeto Demências na ULSLO foi desenvolvido por uma equipa multidisciplinar (médicos, enfermeiros, psicólogos, assistente social), consistindo em reuniões de frequência bimestral, com carácter educacional, discussão de casos clínicos, e seguimento dos doentes com defeito cognitivo/demência das USF para avaliação de prognóstico e complicações. Pretende-se criar apoio formativo para mais profissionais de saúde e para os cuidadores dos doentes. Foram identificados 151 doentes avaliados pelo menos uma vez em consulta de Neurologia do HBA. A idade média de início de sintomas foi 75,0 ($\pm 7,6$ anos), a escolaridade média de 4,1 ($\pm 2,2$ anos). Os diagnósticos mais frequentes foram: demência por DA (25,2%), demência vascular (16,6%) e demência mista (degenerativa e vascular, 12,6%). A maioria (62,9%) encontrava-se sob antedemencial e 25,2% apresentaram alguma alteração comportamental.

Conclusão: Apresentamos o projeto Demências na ULSLO e a caracterização da amostra de doentes do projeto. Melhorando a articulação entre os cuidados de saúde primários e hospitalares e com o apoio formativo, acreditamos que conseguiremos otimizar recursos e melhorar os cuidados prestados ao doente e cuidador.

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-02 - AVALIAÇÃO DA EFICÁCIA DO PROGRAMA IMPROVECOG EM PESSOAS COM DÉFICE COGNITIVO LIGEIRO E DEMÊNCIA EM CONTEXTO HOSPITALAR

Laura Meireles¹; Beatriz David²; Susana Magalhães³; Selene G. Vicente⁴

1-Serviço de Psicologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 2-Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Departamento de Saúde Mental, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Matosinhos, Portugal; 4-Centro de Psicologia da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A estimulação cognitiva é um tipo de intervenção não farmacológica recomendada pelo National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE, 2018) para casos demenciais. O objetivo do presente estudo é o de avaliar a eficácia do programa *ImproveCog* na cognição global, funções executivas e ansiedade e depressão em pessoas com défice cognitivo ligeiro (DCL) e demência em contexto hospitalar.

Método: Participaram 119 pessoas com idades compreendidas entre os 43 e 89 anos com diagnóstico clínico de DCL ou demência. Foram organizados em dois grupos: experimental (GE, n = 90) e de controlo (GC, n = 29). Apenas o GE participou no programa *ImproveCog* organizado em 13 sessões semanais de 1h30 e atividades cognitivas para casa. O *ImproveCog* foi

administrado em grupos de 6 a 8 pessoas no Hospital Pedro Hispano, ULS de Matosinhos. Todos os participantes foram avaliados duas semanas antes do início e duas semanas após a intervenção com medidas da cognição global (MMSE e MoCA), funcionamento executivo (IFS, FV, Stroop, TMT, Cubos e Dígitos na ordem inversa), e ansiedade e depressão (HADS).

Resultados: Observaram-se melhorias significativas na cognição global, funcionamento executivo (IFS e FV) e ansiedade e depressão (HADS) no GE comparativamente ao GC. De salientar que enquanto o GE evidenciou ganhos, o GC apresentou um decréscimo significativo no desempenho nas mesmas tarefas.

Conclusão: O *ImproveCog* é um programa de estimulação cognitiva eficaz para a intervenção no DCL e demência em meio hospitalar, justificando-se a sua recomendação nas normas da DGS e oferta no SNS.

CO-03 - RUMO À PRECISÃO DIAGNÓSTICA: UTILIZAÇÃO DE BIOMARCADORES NA AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM DETERIORAÇÃO COGNITIVA

Sara Lima¹; Ana João Marques¹; Mafalda Perdicoulis¹; João Paulo Gabriel¹; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Os biomarcadores no líquido cefalorraquidiano (LCR), como a proteína amiloide-beta e tau-fosforilada, são essenciais na investigação e diferenciação da demência de Alzheimer, permitindo diagnósticos precoces e distinções entre subtipos de demência. O objetivo deste trabalho foi caracterizar uma coorte de pacientes com deterioração cognitiva, submetidos a investigação de biomarcadores no LCR em um Hospital de Dia de Neurologia, entre 2018 e 2023.

Métodos: Estudo observacional e retrospectivo baseado em registos clínicos de doentes avaliados no Hospital de Dia de Neurologia. Foram colhidos dados demográficos, clínicos, e paraclínicos, incluindo dosagem de proteína tau fosforilada e beta-amiloide no LCR, além de neuroimagem, estudo eletroencefalográfico e estudo genético.

Resultados: Foram incluídos 45 doentes, com média de idade de $65,2 \pm 6,3$ anos, predominantemente do sexo masculino (55,6%). Todos apresentavam sintomas de deterioração cognitiva multidomínios, com tempo médio de evolução de $31,65 \pm 28,14$ meses. Do total, 45,5% estavam sob medicação anti demencial. Doze pacientes apresentaram perfil de biomarcadores compatível com demência de Alzheimer. Entre estes, dois mostraram atrofia bitemporal em ressonância magnética e sete apresentaram alterações eletroencefalográficas, predominando a lentificação do ritmo de fundo.

Conclusão: Os resultados destacam a importância dos biomarcadores de demência, especialmente na demência de Alzheimer. Reforçam uma abordagem abrangente para avaliação e gestão desses doentes, com a integração dados clínicos e paraclínicos para melhor compreensão e tratamento da doença.

CO-04 - DOENÇA CEREBROVASCULAR DE PEQUENOS VASOS EM DOENTES PSIQUIÁTRICOS.

Tânia Silva^{1,2}; Cesar Nunes²; Andreia Ribeiro²; Isabel Santana^{1,2}; Joaquim Cerejeira¹

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Centro hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As alterações imagiológicas de substância branca de presumível natureza microvascular, que interessam planos periventriculares, das coronas radiatas e centros semiovais, são altamente prevalentes na população normal e nos doentes psiquiátricos, sendo neste último grupo desconhecido o seu impacto clínico.

O objetivo deste estudo foi analisar a relação da carga lesional e o perfil psicopatológico e cognitivo, numa amostra de doentes psiquiátricos.

Métodos: Foi realizado um estudo prospetivo de uma amostra de doentes consecutivamente internados no serviço de psiquiatria agudos. Foram colhidos dados sociodemográficos, dados psicopatológicos e cognitivos com recurso a instrumentos validados e classificação do grau lesional em neuroimagem por TC e RM.

Resultados: A amostra é composta por 80 sujeitos, 29 sem lesões e 51 com lesões de substância branca de presumível natureza microvascular. O grupo com lesões apresentou um pior desempenho cognitivo global, uma idade média de início da doença superior e um tempo de doença inferior. No grupo de sujeitos com lesões um pior desempenho na subescala MoCA abstração correlacionou-se com maiores índices de psicopatologia global (NPI). A psicopatologia maníaca (escala YMRS) correlacionou-se com índices mais elevados de psicopatologia global (NPI) e um impacto significativo na funcionalidade global.

Conclusão: Nesta amostra, as lesões de substância branca de presumível natureza microvascular associam-se a um pior desempenho cognitivo e a uma maior disfuncionalidade global em doentes com sintomas maníacos.

CO-05 - DOENÇA DE ALZHEIMER DE INÍCIO PRECOCE E IMPACTO LABORAL E FAMILIAR: PANORAMA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Catarina Guedes Vaz¹; António Costa¹; Ana Paula Correia^{1,2}; Ricardo Taipa³; Luís Maia¹; Ricardo Varela¹; Ernestina Santos¹; Inês Laranjinha¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 2-Unidade Hospital Magalhães Lemos, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 3-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

Introdução: A doença de Alzheimer (DA) de início precoce (<65 anos) corresponde a 5% de todas as DA. Caracteriza-se por um curso clínico mais agressivo, maior predisposição genética e impacto psicossocial potencialmente maior.

Métodos: Análise retrospectiva de doentes com diagnóstico clínico/clínico-biológico de DA de início precoce, diagnosticados em consulta de Demências de um centro terciário. Recorrendo a processos clínicos eletrónicos, registámos variáveis de interesse relacionadas com o diagnóstico, agregado familiar, estado civil e profissional.

Resultados: Foram seleccionados 64 doentes, dos quais 44(68,8%) mulheres, com idade média de início de sintomas $59 \pm 4,7$ anos e de diagnóstico $62,3 \pm 5,3$ anos. Em 38,1% (n=24) tinham escolaridade de 4 anos. À data da primeira consulta, 40,6% (n=26) estavam reformados, e 51,6% (n=33) na última avaliação. A maioria era casado na primeira [87,5% (n=56)] e última [82,8% (n=53)] consulta, e tinha filhos [81,3% (n=52)]. Em 51,6% não havia história familiar de DA. Punção lombar e RM cerebral [85,9% (n=55)], e avaliação neuropsicológica [65,6% (n=42)] foram habitualmente realizados. As queixas mnésicas (67,2%) foram as mais reportadas na primeira avaliação. Sintomas depressivos surgiram em 59,4% (n=38) no decurso da doença. O tempo médio de

follow-up foi $3 \pm 2,4$ anos. Dois (3,1%) doentes faleceram e 42,2% apresentavam um estadió moderado na última consulta.

Conclusão: Da amostra de DA de início precoce, salienta-se o atraso de diagnóstico (três anos) e rapidez de evolução da doença. O carácter retrospectivo e qualidade dos registos poderão ter limitado a caracterização do impacto sociolaboral nesta coorte, que permanece uma problemática pouco explorada na literatura e prática clínica.

CO-06 - TRAJETÓRIAS DOS SINTOMAS NEUROPSIQUIÁTRICOS NUMA COORTE DE INDIVÍDUOS COM DÉFICE COGNITIVO LIGEIRO E BIOMARCADORES DE NEURODEGENERAÇÃO

Patrícia Regueira¹; Inês Baldeiras²; Diana Duro³; Marisa Lima³; Anuschka Silva-Spínola²; Miguel Pereira³; João Durães³; Joaquim Cerejeira¹; Isabel Santana^{1,3}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia, Universidade de Coimbra; 3-ULS Coimbra

Introdução: Os sintomas neuropsiquiátricos (NPS) são reconhecidos como um importante fator de risco para demência no défice cognitivo ligeiro (DCL). Este trabalho tem como objetivo caracterizar e avaliar o curso dos NPS numa coorte de indivíduos com DCL.

Métodos: Foram incluídos 131 indivíduos com DCL e biomarcadores no LCR: amiloide±tau (grupo1, N=78), tau (grupo2, N=20) e ausência de biomarcadores de neurodegeneração (grupo 3, N=33). Os NPS foram avaliados através do Inventário Neuropsiquiátrico e classificados em 4 *clusters*: comportamental (agitação, desinibição, irritabilidade, euforia e comportamento motor aberrante), afetivo (depressão e ansiedade), apatia e psicose (delírios e alucinações). A reavaliação ocorreu em 12 a 24 meses (N=73). Foi utilizado o teste do X² para comparação das variáveis entre grupos.

Resultados: Na avaliação inicial, 52,7% dos participantes apresentavam ≥ 1 NPS. No grupo1, os sintomas do cluster “afetivo” tinham uma prevalência inferior à dos restantes grupos ($p=0,039$; $p=0,044$). À data da segunda avaliação registou-se um incremento significativo dos NPS (66,3%; $p=0,015$) e os indivíduos do grupo 2 apresentaram uma maior apatia quando comparados com os restantes grupos ($p=0,005$; $p=0,018$). Analisando a trajetória dos NPS entre as duas avaliações, concluiu-se que no grupo 1 houve aumento significativo dos sintomas de apatia ($p=0,049$). Os indivíduos dos grupos 1 e 2 manifestaram um aumento significativo dos sintomas do cluster “psicose” ($p=0,000$; $p=0,001$).

Conclusão: Estes resultados evidenciam a elevada prevalência e persistência dos NPS no decurso do processo neurodegenerativo. Os diferentes clusters de sintomas apresentam trajetórias distintas, sendo que os sintomas de apatia e psicose se intensificaram ao longo do curso da doença.

CO-07 - CEREBRAL BLOOD FLOW REGULATION AND COGNITIVE PERFORMANCE IN HYPERTENSION

Ana Monteiro^{3,4}; Pedro Castro^{3,5}; Gilberto Pereira⁵; Carmen Ferreira⁵; Jorge Polónia^{1,6}; Mariana Lobo²; Elsa Azevedo^{3,5}

1-CINTESIS@RISE, Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-CINTESIS@RISE, Departamento MEDCIDS, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-UnIC@RISE, Departamento de Neurociências Clínicas e

Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Departamento de Neurologia, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães; 5-Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto; 6-Unidade de Hipertensão e Risco Cardiovascular, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos

Introduction: We examined the relation between transcranial Doppler (TCD) markers of cerebral blood flow regulation and cognitive performance in hypertension (HT) patients to evaluate the predictive value of these markers for cognitive decline.

Methods: We assessed dynamic cerebral autoregulation (dCA), vasoreactivity to carbon dioxide, and neurovascular coupling (NVC) in the middle (MCA) and posterior (PCA) cerebral arteries of 52 patients. Neuropsychological evaluation included the Montreal Cognitive Assessment and tests covering attention, executive function, processing speed, and memory.

Results: Reduced rate time in the PCA significantly predicted better processing speed ($p=0.003$). Furthermore, reduced overshoot systolic cerebral blood velocity in the PCA and reduced phase in the VLF range in the MCA ($p=0.021$ and $p=0.017$, respectively) significantly predicted better memory. Intriguingly, enhanced dCA in the MCA predicted poorer memory performance, while reduced NVC in the PCA predicted both superior processing speed and memory performance.

Conclusion: These findings suggest that HT induces hemodynamic and neural network modifications, potentially contributing to the preservation of cognitive performance in frontal brain regions, resembling patterns observed with aging and Alzheimer’s disease. Further research should verify these observations and elucidate whether these changes represent adaptive responses or neurovascular inefficiency. TCD markers might provide insights into HT-related cognitive decline.

CO-08 - DIFFUSION MRI REVEALS AN EFFECT OF PHOSPHOLIPASE D1 ABLATION ON WHITE MATTER MICROSTRUCTURE

Alexandra Santos¹; Francisco Almeida¹; Sébastien Mériaux²; Tiago Gil Oliveira¹

1-ICVS – Life and Health Sciences Research Institute; 2-Neurospin, Saclay

Dysregulation of phospholipase D (PLD) activity is an important factor in the neuropathological mechanisms of Alzheimer’s disease (AD). Human *PLD1* gene mutations are important genetic determinants of brain grey matter (GM) and white matter (WM) contrast as assessed by magnetic resonance imaging (MRI). Therefore, a detailed investigation of the relationship between PLD1 and MRI features may provide a molecular window to uncover the mechanisms underlying grey and white matter changes in AD. As diffusion-weighted imaging (DWI) is sensitive to brain microstructural changes, namely myelin, we aim to characterise the effects of PLD1 ablation in GM and WM using MRI in a genetic mouse model.

Ex vivo whole-brain MRI acquisitions were performed in wild-type (WT), PLD1 knockout (PLD1 KO) and heterozygous (PLD1 HET) mice. T2*-weighted and DWI were acquired. Radial, mean and axial diffusivities and fractional anisotropy (FA) were derived from diffusion tensor imaging (DTI).

A trend for a decrease in FA was observed in cerebellar and midbrain regions of the PLD1 KO/HET group, compared to WT. These very preliminary findings give support to PLD1 as a potential relevant factor for WM microstructural integrity and suggest regions with potentially higher susceptibility to microstructural changes in conditions with altered PLD1 activity, such as AD.

CO-09 - ALZHEIMER'S DISEASE CO-PATHOLOGY IMPACTS THE ATROPHY GRADIENT ALONG THE LONGITUDINAL HIPPOCAMPAL AXIS

Francisco Almeida^{1,2}; Tiago Jesus²; Ana Coelho²; Miguel Quintas-Neves^{2,3}; Kathryn Gathreaux⁴; Charles Mock⁴; Walter Kukul⁴; John Cray⁵; Tiago Gil Oliveira^{2,3}

1-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2-ICVS/3Bs, School of Medicine, University of Minho; 3-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga; 4-Department of Epidemiology, National Alzheimer's Coordinating Center, University of Washington, Seattle, Washington.; 5-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.

Alzheimer's disease (AD) co-pathology with Lewy bodies (LB) is frequent and influences clinical manifestations and outcomes. The hippocampus is a core brain region involved in AD neuropathology. Previous literature has highlighted a differential subregional regulation along its longitudinal axis with potential implications for biomarker development. The significance of this axis in primary age-related tauopathy (PART) is unknown. We investigated the influence of LB on longitudinal hippocampal atrophy in AD and PART. A retrospective cohort study was performed with a total of 214 autopsied participants with AD neuropathological change (ADNC) with LB (n=77), without LB (n=102), with LB (n=13), and PART without LB (n=22) with corresponding *antemortem* MRI data from the National Alzheimer's Coordinating Center dataset. AD without LB showed bilateral predominant atrophy along the posterior hippocampus compared to PART without LB. The presence of LB in AD, however, is associated with right lateralization of atrophy across the whole longitudinal axis compared to PART without LB. PART with LB was not statistically different from the other groups. These results suggest that AD and PART with and without LB show a differential pattern of atrophy across the hippocampal axis, suggesting regional susceptibility to neuropathology.

CO-10 - ATROPHY OF THE AUDITORY CORTEX IN ALZHEIMER'S DISEASE

Ana Sousa Menezes¹; Ana Coelho¹; Rafaela Morais-Ribeiro¹; Tiago Gil Oliveira^{1,2}

1-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), ICVS/3B's, School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 2-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga, Braga, Portugal.

Introduction: Epidemiologic evidence supports an association between hearing loss and increased risk of Alzheimer's Disease (AD). Therefore, we believe that developing a greater understanding of the auditory cortex in AD, might shed a light on the mechanisms of disease progression and carry diagnostic importance.

Methods: We performed a prospective cohort study evaluating the auditory cortex in the MRI in 600 patients from the Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative (ADNI), including AD, mild cognitive impairment (MCI) patients and elderly controls. The volumes from Heschl's gyrus, planum temporale and planum polare were obtained using Freesurfer. The ratios of volumes of the regions to intracranial volume, were obtained and compared between groups, considering age and gender.

Results: We have demonstrated that patients with AD have greater atrophy of the auditory cortex, in comparison with patients with MCI and elderly controls. Moreover, there is a decline in the volumes of all the ROI's with increasing age, less pronounced in the left planum temporale and left Heschl's Gyrus of AD patients. Both age and the diagnosis of AD were consistently negative predictors of the volume of the ROI's in our multivariate analysis.

Conclusion: Altogether, our findings demonstrate that the auditory cortex is importantly affected in AD. Moreover, there is a decline in the volumes of all the regions with increasing age, less pronounced in the secondary auditory cortex and left primary auditory cortex of AD patients. However, patients with MCI might have a window of opportunity for clinical intervention to try to delay or prevent the disease.

CO-11 - REST-ACTIVITY RHYTHMS IN DEMENTIA WITH LEWY BODIES AND ALZHEIMER'S DISEASE: ASSOCIATIONS WITH CLINICAL FINDINGS AND CSF BIOMARKERS

João Durães^{1,2,3}; Elza Ribeiro Rocha^{2,4}; Marisa Lima^{1,2,5}; Francisco Barros¹; Catarina Bernardes¹; Catarina Carvalhas-Almeida^{2,4,6}; Bárbara Santos^{2,4,6}; Laetitia S. Gaspar^{2,4}; Inês Baldeiras^{2,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2,3}; Cláudia Cavadas^{2,4,6}; Ana Rita Álvaro^{2,4,7}; Isabel Santana^{1,2,3}

1-Neurology Department, ULS Coimbra; 2-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 4-Center for Neurosciences and Cell Biology, University of Coimbra; 5-Centre for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention, Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Coimbra; 6-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra; 7-IIUC—Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra

Introduction: Rest-activity patterns have been rarely studied in neurodegenerative dementias, with findings suggesting lower amplitudes and higher fragmentation in Alzheimer's disease (AD). Moreover, objective measures of circadian function, which are critical in dementia with Lewy bodies (DLB), are remarkably scarce. We aimed to assess rest-activity measures of DLB patients, in comparison with AD, and explore their relationship with clinical and cerebrospinal fluid (CSF) findings.

Methods: We included 14 patients with DLB and 14 with AD, diagnosed according to most recent international criteria and supported by CSF biomarkers. We performed 14-day actigraphy, cognitive (MMSE), behavior (NPI), sleep (PSQI), dysautonomia (SCOPA) and cognitive fluctuation (DCFS-R and MFCS) scales.

Results: There were no significant differences in gender, age, age of onset, disease duration, education or MMSE scores between groups. CSF tau and p-tau levels were higher and the Aβ₄₂/40 ratio was lower in AD. Patients with DLB had higher scores in the NPI, SCOPA, PSQI, DCFS-R and MFCS. Regarding actigraphy measures, there was a trend towards lower M10 (activity levels in the most active 10h) and MESOR (midline-estimating statistic of rhythm) mean values in DLB but still without statistical significance. Tau and p-tau showed a correlation with M10 and rest-activity relative amplitude values within the cohort.

Conclusion: Rest-activity profile of DLB was not significantly different from AD but there was an indication of more pronounced circadian disruption in DLB, evidenced by lower peak activity levels. Interestingly, circadian markers were correlated with tau pathology, supporting recent literature suggesting a suprachiasmatic nucleus vulnerability in neurodegenerative diseases.

CO-12 - UTILIDADE DA GFAP E NFL SÉRICOS NA DEMÊNCIA COM CORPOS DE LEWY

Mariana Coelho¹; Constança Neto Castro²; Catarina Bernardes¹; Pedro Faustino¹; Marisa Lima¹; Diana Duro¹; Maria João Leitão³; Isabel Santana^{1,2}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2}; João Durães^{1,2}; Inês Baldeiras^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3-Laboratório de Neuroquímica, Centro de Neurociências e Biologia Celular

Introdução: A demência com corpos de Lewy (DCLewy) é frequentemente confundida com a doença de Alzheimer (DA). A existência de um espectro de DCLewy com co-patologia de DA dificulta o diagnóstico diferencial. Este estudo teve como objetivo investigar o potencial de dois biomarcadores séricos, a proteína glial fibrilar ácida (GFAP) e os neurofilamentos de cadeia leve (NFL), no diagnóstico diferencial de DCLewy.

Métodos: Recrutaram-se 66 pacientes com DCLewy, 52 com DA e 29 controlos sem doença neurológica, que foram submetidos a punção lombar e venosa para colheita de líquido cefalorraquidiano (LCR) e soro. Os biomarcadores de DA no LCR permitiram a classificação dos pacientes de acordo com o sistema ATN. Quantificou-se os níveis de GFAP e NFL no soro através de um imunoensaio ultrasensível (*single molecule array*).

Resultados: Os níveis séricos de GFAP e NFL foram significativamente mais elevados nos pacientes DCLewy em relação aos controlos, mas sem diferenças com a DA. Os níveis de GFAP correlacionaram-se positivamente com os níveis de NFL (soro) e t-Tau (LCR) nos pacientes DCLewy, particularmente naqueles com patologia amiloide (A+). Não houve diferenças nos níveis de GFAP e NFL entre doentes DCLewy com e sem patologia amiloide. Observaram-se níveis superiores de GFAP em doentes DCLewy com evidência biológica de neurodegeneração (N+).

Conclusão: Os níveis de GFAP e NFL no soro não demonstraram utilidade no diagnóstico diferencial entre DCLewy e DA, nem na identificação de co-patologia amiloide nos doentes DCLewy. A GFAP revelou uma associação à neurodegeneração e deterioração cognitiva em doentes com co-patologia amiloide.

CO-13 - HISTÓRIA FAMILIAR DE DOENÇA DE ALZHEIMER NUMA COORTE PORTUGUESA: EVIDÊNCIA DE RISCO ASSOCIADO AO X E ALELOS RECESSIVOS

Catarina Bernardes³; Rita Guerreiro¹; José Brás¹; João Durães³; Inês Baldeiras²; Marisa Lima³; Maria Rosário Almeida²; Isabel Santana³; Miguel Tábuas-Pereira³

1-Department of Neurodegenerative Science, Van Andel Institute, Grand Rapids, Michigan, United States; 2-Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A heritabilidade associada à doença de Alzheimer (DA) é de 70%-80%, no entanto grande parte ainda se encontra por explicar. O estudo dos padrões de transmissão da doença em populações pode ajudar a identificar novos fatores que contribuem para o seu desenvolvimento. O objetivo deste trabalho foi procurar a evidência de alelos de risco ligados ao X e ao Y ou recessivos numa coorte portuguesa.

Métodos: Procedeu-se à recolha da história familiar de doentes com DA e controlos cognitivamente íntegros com mais de 75 anos e à comparação da proporção de indivíduos com DA dependendo da história familiar (para estudar os padrões de

hereditariedade ligados ao X e ao Y) e da naturalidade dos pais (como um marcador de consanguinidade remota, para estudar os padrões de hereditariedade autossómica recessiva). Realizaram-se ainda regressões lineares para analisar a associação destes fatores com diferentes marcadores de doença.

Resultados: Foram incluídos 3073 indivíduos (2183 controlos e 890 doentes). Os indivíduos do sexo masculino com mãe com demência desenvolveram DA mais frequentemente que os do sexo feminino com mãe com demência. Nas doentes do sexo feminino com diagnóstico de DA, a história paterna de demência associou-se a maior tau fosforilada no LCR. Os indivíduos com pais com a mesma naturalidade apresentaram maior risco de DA e, numa análise multivariada, este marcador associou-se a menor idade de início e maior tau fosforilada no LCR.

Conclusão: Este estudo propõe a existência de alelos de risco ligados ao X e recessivos para o desenvolvimento de DA.

CO-14 - FEASIBILITY AND PRELIMINARY EFFICACY TEST OF A NEUROPSYCHOLOGICAL PROGRAM FOR DEMENTIA RISK REDUCTION: REMINDER PROTOCOL

Ana Rita Silva¹; Rosa Marina Afonso²; Margarida Pedroso De Lima¹; Carolina Miranda³; Catarina Lopes Baptista¹

1-Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo-Comportamental – CINEICC (FPCEUC); 2-Universidade da Beira Interior – UBI; 3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra (FPCE-UC)

Introduction: Dementia poses a significant global health challenge, with efforts focused on risk reduction strategies to alleviate its burden. REMINDER, a dementia risk reduction program built upon a multidimensional neuropsychological intervention, may offer a promising approach in this endeavor.

This study aimed to assess the feasibility and preliminary efficacy of the REMINDER program in improving cognitive function, cognitive reserve and in promoting protective lifestyle behaviors.

Methods: A convenience sample of 20 participants (mean age 73.4, 70% female, mean 13 years of formal education) was enrolled in the REMINDER program and underwent a 20-group session, twice weekly structured intervention comprising education, lifestyle modification techniques, goal monitoring and cognitive training. Feasibility metrics, including program adherence and participant satisfaction, were evaluated. Preliminary efficacy was assessed through pre- and post-intervention measures of cognitive function, lifestyle behaviors, and emotional status.

Results: Initial findings indicate high feasibility, with 90% of participants completing the program (with a mean of 17.3 participants attending the sessions) and reporting positive feedback (4.74/5 global satisfaction with the program). Preliminary efficacy assessment revealed significant improvements in change of physical behavior (increased walking time, $p=0.001$; increased number of days practicing physical exercise, $p=0.01$) and sleep behavior (increase of hours of sleep, $p=0.02$). In addition, increase performance after participating in the REMINDER program was found for global cognition (ACE-R total, $p=0.001$), verbal fluency ($p=0.0007$) and immediate recall (Word Lists trial 1, $p=0.0006$). Subgroup and correlational analyses elucidated that the participants with more social network and with strong personality traits of openness and extroversion benefited more from the REMINDER.

Conclusion: The REMINDER program demonstrates promise as a feasible and potentially effective intervention for de-

mentia risk reduction. Next step randomized controlled trial will be critical to validate these preliminary findings and ascertain the program's long-term impact on dementia prevention.

CO-15 - C9ORF72 REPEAT EXPANSION FREQUENCY IN PATIENTS WITH FRONTOTEMPORAL DEMENTIA AND AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS FROM THE CENTRAL REGION OF PORTUGAL

Maria Rosário Almeida²; Miguel Tábuas-Pereira Tábuas-Pereira¹; João Durães^{1,3}; Ana Santos²; Isabel Santana^{1,3}

1-Neurology Department, Hospital Universitário de Coimbra, ULS Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Neurogenetics Laboratory, Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Repeat hexanucleotide expansion mutation in the chromosome 9 open reading frame 72 (*C9orf72*) gene is the most frequent genetic cause of frontotemporal dementia (FTD), amyotrophic lateral sclerosis (ALS), and the mixed phenotype, FTD-ALS. Although the pathological repeat-length threshold has not been clearly defined, the typical number of G₄C₂ repeats in healthy individuals ranges from 1 to 20, whereas patients with FTD and ALS often have >100s repeats. This study aimed to investigate the presence of G₄C₂ repeat expansion in patients with FTD and/or ALS from the central region of Portugal.

Methods: A total of 488 subjects (457 patients and 31 asymptomatic family members) were investigated for the presence of *C9orf72* hexanucleotide expansion using a 2-step PCR-based protocol. The size of the G₄C₂ repeat was determined using the AmpliX[®] PCR/CE *C9orf72* Kit.

Results: We identified 71 subjects (35 FTD, 13 ALS, 8 FTD-ALS patients and 15 family members) who carried the *C9orf72* repeat expansion. Of these, 68 carried a full pathogenic long expansion (>100 units) while 3 have shorter expansions (38 to 78 units). In addition, intermediate repeat alleles (20–30) were identified in 5 patients.

Conclusion: The frequency of the hexanucleotide repeat expansion in *C9orf72* accounting for ~16% of our cohort of patients with FTD and/or ALS. However, a small proportion of patients have intermediate repeat alleles, requiring further investigation to rule out their association with *C9orf72*-related FTD and ALS cases. The identification of G₄C₂ repeat expansion in patients with FTD and ALS has been essential to providing accurate genetic counselling for both patients and family members at risk and also to improve the clinical management.

CO-16 - ESPECTRO CLÍNICO E GENÉTICO DA MUTAÇÃO DO GENE SEQUESTOSSOMA 1 (SQSTM1)

Miguel Pereira¹; João Durães¹; Tiago Oliveira²; Marisa Lima¹; Ana Santos³; Maria Rosário Almeida³; Isabel Santana¹

1-Hospital Universitário de Coimbra (HUC), Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José; 3-Laboratório de Neurogenética, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Universidade de Coimbra

Introdução: O gene *SQSTM1*, codifica a proteína P62, envolvida em múltiplos processos intracelulares. A sua mutação encontra-se associada a doença de Paget óssea familiar tendo sido identificada em doentes com demência fronto-temporal (DFT) e esclerose lateral amiotrófica.

Métodos: Estudo retrospectivo dos últimos 25 anos dos doentes seguidos nos HUC estudados no Laboratório de Neurogenética do CNC, identificados com mutação do gene *SQSTM1*.

Resultados: Dos 20 doentes identificados [ARMS1], 55% (n=11) do sexo masculino e 40% (n=8) apresentavam história familiar de demência. Doença de Paget óssea concomitante estava presente em 15% (n=3) e 30% (n=6) apresentavam outras mutações relacionadas com DFT/DA, a mais frequente, (n=3, 15%) a expansão GGGGCC no gene *C9orf72*. Relativamente à patologia neurodegenerativa, 45% enquadravam-se no espectro da DFT, com 35% (n=7) demonstrando a variante comportamental, 10% (n=2) a variante de afasia primária progressiva, 5% (n=1) com fenótipo de paralisia supranuclear progressiva e 5% (n=1) de síndrome corticobasal. Foram diagnosticados com doença de Alzheimer (DA), 10% (n=2) em 35% (n=7) não houve um diagnóstico conclusivo. A variante patogénica mais frequente foi *SQSTM1*:p.Pro392Leu (n=9, 45%), 30% (n=6) doentes apresentaram variantes benignas e 40% (n=8) variantes de significado indeterminado.

Conclusão: Apesar destes resultados corroborarem uma associação entre esta mutação, DFT familiar e doença de Paget óssea, um número considerável de doentes apresentou fenótipos diferentes, podendo-se relacionar com o papel da p62 noutras doenças neurodegenerativas. A presença de outras mutações relacionadas com DFT/DA foi considerável, sendo necessários estudos clínicos e experimentais adicionais para elucidar o papel deste gene na DFT familiar.

[ARMS1] Isto são mutações ou variantes patogénicas?

CO-17 - NOTCH3 MUTATIONS IN A PORTUGUESE COHORT OF PATIENTS WITH CADASIL

Viktoriya Shkatova¹; Gustavo Santo¹; Rosário Almeida²

1-Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introduction: CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) is the most common autosomal dominant inherited cause of stroke and vascular dementia. Its pathoetiology is closely related to a myriad of different mutations of the *NOTCH3* gene. Our aim with this study was to describe the mutations of this gene found in a cohort of Portuguese patients from the central region of Portugal.

Methods: We studied 291 patients with cerebral white matter lesions of presumed vascular etiology that presented to the outpatient neurology clinic of a tertiary hospital from 2018 to 2024. Data was obtained from the genetic database of the local neurogenetics laboratory. The genetic analysis of these patients consisted of next generation sequencing (n= 45) and sanger sequencing (n=146) of the *NOTCH3* gene.

Results: A total of 31 patients had heterozygous pathogenic variants, 5 had variants of uncertain significance and 142 had mutations with no impact. Out of the patients with pathogenic variants, we observed 11 different mutations, of which 9 cysteine altering (mostly on exons 8 and 11), 1 nonsense variant and 1 missense cysteine sparing.

Conclusion: This genetic characterization of our cohort is important not only to suggest the best diagnostic and clinical approach to our patients, but also to establish comparison with other cohorts, giving rise to a better understanding of genetic and clinical correlations.

CO-18 - MODELO PREDITIVO DO FUNCIONAMENTO NEUROCOGNITIVO APÓS SÍNDROME CORONÁRIA AGUDA. UMA ABORDAGEM DE APRENDIZAGEM DE MÁQUINA

Inês Moreira¹; Miguel Peixoto²; Dulce Sousa³; Afonso Rocha³; Bruno Peixoto¹

1-Instituto Universitário de Ciências da Saúde- CESPU;
2-Laboratório de Reabilitação Psicossocial, Centro de Investigação em Reabilitação (CIR), Escola Superior de Saúde, Instituto Politécnico do Porto (ESS-IPP); 3-Centro Hospitalar de São João

Introdução: A relação entre doença coronária e disfunção neurocognitiva não é totalmente clara, sendo provável que vários fatores contribuam de forma não linear para esta relação. Dado o número crescente de pessoas com doença coronária e défice neurocognitivo, é necessário conhecer as vias subjacentes a esta ligação.

O objetivo foi determinar um modelo preditivo do funcionamento neurocognitivo em doentes com síndrome coronária aguda (SCA), utilizando um modelo de aprendizagem automática.

Métodos: 63 pacientes, inscritos no programa de reabilitação cardíaca fase III, foram submetidos a uma avaliação neurocognitiva usando o ACE-III. Uma vez que o modelo *random forest* (RF) pode captar relações não lineares entre variáveis, foi efetuado um modelo de validação cruzada RF (RF_cv) para prever o funcionamento neurocognitivo.

Resultados: O modelo RF_cv obtido, tem um r-quadrado de 0.978, um RMSE de 0.6309 e um valor MAE de 0.479. O modelo tem como 10 principais preditores as seguintes variáveis: HDL, depressão, glicose, hemoglobina glicada, peptídeo natriurético tipo B, IMC (kg/m²), rácio cintura-anca, colesterol total, ansiedade e idade.

Conclusão: A variância do funcionamento neurocognitivo é explicada por uma combinação de indicadores bioquímicos e de composição corporal, principalmente indicativos de fatores de risco cardiovascular clássicos e de depressão. A depressão é o segundo preditor mais forte neste modelo, um facto que ganhou recentemente atenção noutras condições como a diabetes tipo 2, em que uma interação entre fatores de risco vascular e emocional constitui um risco adicional de demência. A depressão deve ser colocada como variável central no contexto do funcionamento neurocognitivo após SCA.

CO-19 - USING YEAST TO MODEL PHOSPHATIDIC ACID-RELATED PATHWAYS IN LIPID-MEDIATED STRESS IN ALZHEIMER'S DISEASE PATHOGENESIS

Inês P. Ribeiro^{1,2}; Tiago Gil Oliveira^{2,3}; Sandra Paiva¹

1-Centre of Molecular and Environmental Biology, Department of Biology, University of Minho, Braga, Portugal; 2-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal; 3-Department of Neuroradiology, ULS Braga, Braga, Portugal.

Introduction: Alzheimer's disease (AD) is a neurodegenerative disease characterised by the brain deposition of amyloid- α plaques and hyperphosphorylated tau neurofibrillary tangles. The last decade has seen an exponential increase in research linking the dysregulation of lipid metabolism and AD. The E4 variant of apolipoprotein E (APOE) has been shown to be the major genetic risk factor for AD. When APOE4 is expressed in the yeast model system it leads to the accumulation of lipid droplets. OPI1, a phosphatidic acid (PA)-binding, inositol synthesis regulator, was

found to suppress this phenotype. The PA-producing enzymes, PLD1 and PLD2 have also been implicated in lipid-mediated AD pathogenesis, as well as their yeast homolog, SPO14.

Methods: Classical genetics in yeast. Heterologous expression. Fluorescent staining and imaging. Software-based cell image quantitative analysis

Results: Deleting SPO14, the yeast homolog of PLD, results in increased accumulation of lipid droplets, similarly to the APOE4 effect. Meanwhile, deleting OPI1, results in a higher number of vacuoles per cell. Both phenotypes are reporters of lipid stress and dysregulation.

Conclusion: With a combination of classical methods in lower organisms and advanced quantitative analysis, we show how the evaluation of unique metrics could reveal the fundamental biology and lipid-mediated molecular intricacies of the pathogenesis of Alzheimer's disease.

CO-20 - EXPLORING THE ROLE OF PHOSPHOLIPASE D2 IN MEDIATING NEUROINFLAMMATION IN ALZHEIMER'S DISEASE

Marta Mendanha^{1,2}

1-Instituto de Investigação em Ciências da Vida e da Saúde;
2-Instituição de Investigação em Ciências da Vida e da Saúde

Alzheimer's Disease (AD) is a neurodegenerative disorder characterized by the accumulation of extracellular amyloid beta (A β) plaques and neurofibrillary tangles (NFTs) in the brain. Recently, neuroinflammation emerged as a hallmark of AD that exacerbates A β and NFT pathology. Brains from AD patients display higher content of 'adipose inclusions' suggesting lipid dyshomeostasis. Following these studies, phospholipase D (PLD) activity, which hydrolyses phosphatidylcholine (PC) to generate phosphatidic acid (PA), was shown to be disturbed. Importantly, our team showed that A β leads to an increase in PLD activity in primary neuronal cultures and that the genetic ablation of PLD2 ameliorates synaptic dysfunction and cognitive deficits in AD mice. However, the mechanisms through which PLD2 ablation confers AD-protection are still underexplored. We hypothesized that the genetic ablation of PLD2 could impact AD-phenotypes through neuroinflammation modulation. Therefore, the main goal of our study was to assess how PLD2 ablation affects the inflammatory reaction in the hippocampus in J20-line AD mice.

Through histological and biochemical analysis, we saw that the percentage of area covered by microglia is reduced in all hippocampal subfields both in dorsal and ventral hippocampus and that, microglia cells exhibit a morphology towards an amoeboid state. Moreover, our results indicate that astrocytes could also be displaying phenotypic alterations upon PLD2 ablation. Therefore, our study suggests that PLD2 ablation promotes an altered activation state of hippocampal glial cells in both non-transgenic and J20 mice, indicating that PLD2 brain inflammation effects could go beyond A β accumulating conditions.

CO-21 - VPS35 ABLATION LEADS TO LIPIDOMIC SIGNATURES OF ENDOLYSOSOMAL DYSREGULATION

Francisco Almeida^{1,3}; Tiago Gil Oliveira^{1,2}; Sabrina Simões⁴

1-ICVS/3Bs, School of Medicine, University of Minho; 2-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga; 3-Department of Neuroradiology, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4-Taub Institute for Research on Alzheimer's Disease and the Aging Brain, Columbia University

Disruption of the endo-lysosomal trafficking system has been increasingly associated with neurodegenerative disorders. The retromer protein complex plays a major role in endosomal sorting to the trans-Golgi network and plasma membrane. Vacuolar sorting protein 35 (VPS35) is a core subunit of this complex and loss of function due to mutations of its gene or knock-out (KO) in animal models have been associated with Parkinson's and Alzheimer's disease. Lipid signaling is an important component of the organization of the endo-lysosomal pathway and it remains to be studied how VPS35 might modulate lipid concentrations in the brain. Here we explored lipidomic signatures of VPS35 KO in whole-brain exosomes and the entorhinal cortex and hippocampus of mice. We found widespread lipid alterations in VPS35 KO exosomes and brain tissue. In particular, bis(monoacylglycerol) phosphate (BMP) was increased in exosomes and decreased in the entorhinal and hippocampal regions. This lipid is specifically enriched in late endosomes and has been shown to be released in exosomes in conditions of endo-lysosomal stress, known to occur with VPS35 loss-of-function. Retromer dysfunction might redirect the endo-lysosomal pathway towards exosome secretion with high BMP content, potentially implicating the late endosome as its intracellular origin. These results provide complementary evidence to the hypothesis of endo-lysosomal disruption in neurodegenerative diseases.

CO-22 - BACTERIOPHAGES TO TACKLE ALZHEIMER'S DISEASE

Ivone M. Martins^{1,2}; Alexandre Lima^{1,2}; Tiago Gil Oliveira^{3,4,5}; Joana Azeredo^{1,2}; Helmut W. Kessels⁶

1-Centre of Biological Engineering (CEB), School of Engineering, University of Minho, Braga, Portugal; 2-LABELLS – PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, 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-Department of Neuroradiology, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 6-Center for NeuroSciences, Swammerdam Institute for Life Sciences, University of Amsterdam, Netherlands

The first stages of Alzheimer's disease (AD) pathology involve the formation of toxic amyloid beta (A β) oligomers, which can begin to form up to two decades before symptoms and other known disease markers appear. The ability to detect A β oligomers would allow early diagnosis, leading to improved disease management, care and prognosis through the use of therapeutic strategies targeting A β before irreparable brain damage occurs.

Peptides with affinity for A β may be the answer, as they are known to inhibit A β assembly and toxicity. However, peptides are highly unstable and do not cross the blood-brain barrier (BBB). To overcome this limitation, bacteriophages (phages) can be used as vectors for peptide delivery. Phages are viruses that selectively target and kill bacteria, are safe for humans, are easily modified to display a variety of biomolecules on their surface, and are known to be able to cross most biological barriers, including the BBB.

We have engineered phages to display A β -specific peptides and our results showed that the synthetic phages effectively identified A β aggregates in brain samples from AD-model mice from several ages, and AD patients, underlining their specificity towards oligomeric A β . We are validating the therapeutic potential of this phage-based tool in AD-mice, with promising exploratory results.

The outputs of this project will be made available as a therapeutic tool for early detection, monitoring and therapy of AD. This will have a positive impact on AD research and consequently on healthcare systems, society and economy, by reducing the overall costs and hurdles associated with this debilitating disease.

CO-23 - UNRAVELLING THE IMPACT OF AMYLOID-B OLIGOMERS ON INTRA-AXONAL AUTOPHAGY DYSREGULATION IN ALZHEIMER'S DISEASE

Emanuel Tahiri^{1,2}; Alexandra Santos¹; Marta Silva¹; Carlos Bandeira Duarte^{1,3}; Rui Oliveira Da Costa^{1,4}

1-University of Coimbra, CNC—Center for Neuroscience and Cell Biology, Coimbra, Portugal; 2-Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-University of Coimbra, Department of Life Sciences, Coimbra, Portugal; 4-University of Coimbra, Institute for Interdisciplinary Research, Coimbra, Portugal

The pathological accumulation of proteins observed in the brain of patients with Alzheimer's disease (AD) has long suggested a role for autophagy dysregulation. Autophagy is an essential constitutive system for the degradation/recycling of cellular components and is highly regulated by proteins (e.g. WIPIs) that control autophagosome formation and maturation. The constitutive biogenesis of autophagosomes in the distal axon occurs via a conserved pathway that is required to maintain functional synapses. Recent evidence demonstrated that during aging, autophagosomes suffer modifications, and their production decays. Supported by our results, here we hypothesize that Amyloid- β Oligomers (A β O) impair intra-axonal autophagosome biogenesis in the initial phases of AD development through a WIPI-mediated mechanism, exacerbating the effect of aging, and causing a consequent impairment of the axonal function. Using 3xTg-AD mice, we found increased phosphorylated (p)-WIPI2 levels in the hippocampus of female mice at three months of age. Using primary cultures of rat hippocampal neurons, we observed that A β O causes early alterations in the levels of p-WIPI2, WIPI2 and LC3 protein (an autophagy marker) in the distal portion of the axon. Interestingly, we observed the same at the synaptic level. Due to the importance of WIPI2 phosphorylation as a molecular switch for autophagosome formation, we also investigated how A β O triggers this molecular mechanism. Here we demonstrate that the A β O-induced effect on autophagy deregulation involves an NMDAR- and CaMKII-mediated pathway. Together, these findings highlight the WIPI2 phosphorylation cycle as a promising potential therapeutic target for new approaches against the onset of this neurodegenerative disorder.

E-POSTERS

EP-02 - EXPLORING METACOGNITIVE JUDGEMENTS IN BEHAVIORAL VARIANT FRONTO-TEMPORAL DEMENTIA: PRELIMINARY DATA FROM VERBAL FLUENCY TASKS

Marisa Lima^{1,2}; Ana Rita Silva²; Anuschka Silva-Spínola³; Inês Baldeiras⁴; Miguel Tábuas-Pereira^{1,4}; João Durães^{1,4}; Celine Souchay⁵; Isabel Santana^{3,4}; Chris Moulin⁵

1-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive and Behavioral Intervention, Coimbra, Portugal; 3-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-LPNC CNRS 5105, Université Grenoble Alpes, Grenoble, France

Introduction: Patients with dementia are often unable to understand the severity of their cognitive and functional deficits. This anosognosia is a cause of frustration for caregivers. Although being common to neurodegenerative disorders, it is thought to be particularly prominent in behavioral variant Frontotemporal dementia (bvFTD). Metacognitive paradigms provide a methodology for understanding anosognosia. We explored metacognition by asking people to predict their performance on two verbal fluency tasks. We compared patients with bvFTD, Alzheimer's disease (AD) and controls.

Methods: We included 44 participants (61 years median age, 8 years median education) with a comprehensive customized neuropsychological assessment protocol. Clinical groups were diagnosed according to the most recent international criteria and underwent cerebrospinal fluid (CSF)-AD biomarker analysis.

Results: Significant group differences were found for MMSE, MoCA and verbal fluency (all $p < .001$): bvFTD < AD < Controls. For predictions before the task, controls underestimate themselves more than AD and bvFTD, with performance being higher than predictions. After completing the task, predictions are more accurate, but AD and bvFTD still underestimate, whereas controls now overestimate. Concerning discrepancy scores (difference between performance and prediction), controls showed higher differences than AD and bvFTD ($p = 0.002$ and $p < 0.001$), and AD showed higher differences than bvFTD ($p = 0.008$).

Conclusion: Patient groups underestimate their verbal fluency performance. After experiencing the task, they continue to underestimate, despite adjusting their prediction. In contrast, controls significantly increase their prediction and overestimate performance. Surprisingly, AD patients seemed to be less accurate than the bvFTD group, and this task did not reveal a particular metacognitive difficulty in bvFTD.

EP-03 - A INCLUSÃO DA PESSOA COM DEMÊNCIA NA ESTRUTURA RESIDENCIAL PARA PESSOAS IDOSAS (ERPI)

Maria De Fátima Santos Lourenço¹; Helder Jaime Fernandes²

1-Obra Social Padre Miguel; 2-Instituto Politécnico de Bragança

Introdução: Estima-se que o número de pessoas idosas que vivem com demência está a crescer (OMS, 2021). Atenta-se que o número de pessoas idosas em situação de dependência está

a aumentar e as instituições não conseguem responder aos cuidados específicos exigidos (Malainho, 2008).

Considera-se caracterizar o contexto da estrutura residencial para pessoas idosas (ERPI), evidenciando se a pessoa com demência está incluída na mesma, considerando o modelo de cuidados implementado.

Métodos: Aplicou-se aos profissionais qualificados, um questionário sociodemográfico, e uma entrevista semiestruturada. Às pessoas mais velhas, um questionário sociodemográfico, a Escala de Barthel para conhecer o nível de independência nas atividades da vida diária, e o MEEM para estimar a severidade da perda cognitiva.

Resultados: As pessoas institucionalizadas apresentam um nível moderado de dependência física, e um elevado comprometimento cognitivo. Com a institucionalização existe um conjunto de perdas que retiram expressão à individualidade da pessoa, na vertente da realização de atividades da vida diária, nas atividades lúdico-recreativas e ocupacionais, e na relação que estabelecem com todos os intervenientes.

Conclusão: A normas e regras instituídas influenciam de forma menos positiva a subsistência de cuidados adequados e adaptados às necessidades das pessoas. Esta influência deve-se ao fato das normas e regras instituídas estarem sustentadas maioritariamente, no modelo biomédico, que por si só não promove a inclusão da pessoa com demência na mesma. Incluir a pessoa mais velha com demência, é olhar para um ser individual e único, e valorizando o seu papel social no seio da ERPI.

EP-04 - NEURODEGENERAÇÃO E VIH EM IDADE AVANÇADA: SOMBRA DA DEMÊNCIA ALÉM DO VIRAL

José Luís Fernandes^{1,2}; Joel Alves Brás^{1,3}

1-Centro de Responsabilidade Integrado de Psiquiatria – ULS de Coimbra; 2-Interno Específico de Psiquiatria; 3-Assistente Hospitalar de Psiquiatria

Introdução: A encefalopatia ligada ao VIH apresenta-se tipicamente com um padrão neuropsiquiátrico subcortical e está associada a estados prolongados de imunossupressão. Apesar da diminuição na incidência de complicações devido à terapia antirretroviral (TARV), os distúrbios neurocognitivos em indivíduos com mais de 50 anos ainda são pouco compreendidos, levantando a possibilidade de uma maior predisposição para a doença de Alzheimer (AD) ou demências relacionadas.

Métodos: Analisamos o caso de um paciente de 60 anos com VIH, hepatite B crónica, dislipidemia e diabetes mellitus tipo II. O paciente revelou desorientação progressiva, apatia, parkinsonismo e reflexos primitivos. As avaliações incluíram testes neurocognitivos, punção lombar e ressonância magnética, com subsequente reintrodução da TARV e tratamento das alterações psicopatológicas.

Resultados: A intervenção realizada resultou em melhorias significativas nos déficits motores e no ajustamento emocional do paciente, embora os déficits neurocognitivos persistissem. Por isto, foi referenciado para a RNCC - Unidade de Longa Duração e Manutenção, já que se tratava de um processo crónico com diferentes níveis de dependência e diversos graus de complexidade, com vista a promoção da sua autonomia e a melhoria da sua funcionalidade, no âmbito da situação de dependência em que se encontrava.

Conclusão: Este caso sublinha a complexa intersecção entre neurodegeneração e infecção crónica por VIH. Os sintomas, incluindo parkinsonismo e deterioração cognitiva, indicam a sobreposição potencial com outras demências neurodegenerativas. Destaca-se a necessidade de abordagens terapêuticas multidimensionais e de mais estudos para entender a relação entre HIV, envelhecimento e neurodegeneração. Encoraja-se, portanto, a adoção de uma perspectiva holística no tratamento de pacientes idosos com HIV, que deve ser complementada por uma investigação contínua para elucidar os mecanismos subjacentes e otimizar as estratégias de tratamento.

EP-05 - ENCEFALOPATIA DE WERNICKE: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Mafalda Perdicoulis¹; Catarina Borges Silva¹; André Assunção Costa¹; Ricardo Almendra¹; Ana Graça Velon¹

1-Serviço de Neurologia, ULSTMD

Introdução: A encefalopatia de Wernicke constitui uma complicação neurológica aguda do défice de tiamina, que decorre frequentemente de um consumo alcoólico abusivo. Caracteriza-se clinicamente por uma tríade de ataxia, alterações da oculomotricidade e atingimento das funções superiores.

Caso Clínico: Senhor de 58 anos, com antecedentes de abuso etílico, que iniciou clínica de desorientação e discurso repetitivo com três dias de evolução. Teria tido alterações da marcha na semana anterior, com desequilíbrio. A acompanhante referiu que o senhor teria tido consumo abundante de álcool e alimentação precária, com marcada perda ponderal nos últimos meses.

Foi avaliado no serviço de urgência, onde se destacava, ao exame neurológico, desorientação temporal, confabulação, compromisso da evocação diferida, nistagmo multidirecional, bem como ataxia apendicular bilateral e axial com marcha instável, sem queda preferencial.

Realizou-se TC-CE, sem alterações de relevo, e estudo analítico a revelar macrocitose, elevação da GGT e défice de tiamina (37nmol/L). O estudo do líquido excluiu processo infeccioso do SNC e a RM-CE revelou incipientes áreas de hipersinal em T2 FLAIR na região dorsomedial dos tálamos, placa quadrigeminal e corpos mamilares.

Conclusão: A identificação da tríade clínica típica num senhor com fatores de risco para défice de tiamina conduziu ao início precoce de terapêutica, prevenindo graves complicações ou morte. O diagnóstico foi posteriormente suportado pela objetivação do défice de tiamina e de alterações imagiológicas compatíveis com a síndrome de Wernicke.

EP-06 - LEMP E NOVAS ABORDAGENS TERAPÊUTICAS: UMA ENTIDADE A NÃO ESQUECER

Constança Antunes¹; Mariana Pereira¹; Marta Almeida¹; Margarida Almeida¹; Ana Cláudia Miranda¹; Filipa Serrazina²; Kamal Mansinho¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz – Serviço de Doenças Infecciosas e Medicina Tropical; 2-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz – Serviço de Neurologia

Introdução: A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) é uma patologia oportunista do sistema nervoso central decorrente da infecção por vírus JC. A recuperação imunológica é a base da terapêutica, sendo que a imunoterapia com anti-

-PD1, como pembrolizumab, visa aumentar a resposta CD4 específica e CD8 citotóxica.

Caso Clínico: Doente de 54 anos com infeção crónica por VIH-1 crónica diagnosticada em 2003 em estágio A1, com abandono do seguimento e terapêutica em 2019. Avaliado em Abril de 2023, por voz arrastada e dificuldade na escrita com 3 semanas de evolução, com TCD4=145 cel/mm3 e ARN VIH-1=65 435 cópias/ml. Realizou punção lombar com pleocitose (37 células com predomínio mononuclear), hiperproteínorraquia (101 mg/dL), hipoglicorráquia (47% glicémia), ARN VIH-1 5686 cp/mL e carga viral JC 903 cp/mL. A RM-CE demonstrou lesões hiperintensas em T2 no tálamo, pedúnculos cerebelosos e protuberância bilateralmente e em área cortico-subcortical occipital e parietal à esquerda. Reiniciou terapêutica antirretroviral, com supressão virológica às 4 semanas, sem resposta imunológica. Por agravamento clínico com desequilíbrio, iniciou pembrolizumab mensal, realizando 4 administrações, suspensão por evolução desfavorável e ausência de supressão da carga viral JC no líquido. Apresentou progressão com défice cognitivo marcado e dependência total nas atividades da vida diária, falecendo 6 meses após o diagnóstico.

Conclusão: A incidência de LEMP tem diminuído, pela eficácia da terapêutica antirretroviral, porém mantém-se uma entidade a considerar num doente com imunossupressão grave e défices neurológicos subagudos. A terapêutica com pembrolizumab tem sido documentada com resultados variáveis, sendo importante o desenvolvimento de algoritmos que definam os fatores preditivos do seu sucesso.

EP-08 - INFEÇÃO POR VIH, IRREGULARIDADE TERAPÊUTICA E FALÊNCIA VIROLÓGICA: EFEITO IÔ-IÔ NO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

André Torcato Cartaxo¹; Susana Peres¹; Sara Pocinho¹; Mariana Pereira¹; Kamal Mansinho¹

1-ULS Lisboa Ocidental, Serviço de Infeciologia e Medicina Tropical

Introdução: Escape viral de vírus da imunodeficiência humana (VIH) no sistema nervoso central (SNC) é definido por carga viral VIH (CV-VIH) acima do limite de quantificação no líquido cefalorraquidiano (LCR) e indetetável no plasma ou CV-VIH detetável no LCR e no plasma, mas superior no LCR. É uma causa potencialmente reversível de perturbações cognitivas em pessoas que vivem com VIH.

Caso Clínico: Mulher de 55 anos, com diagnóstico de infeção por VIH-1 há 14 anos, sob terapêutica antirretroviral combinada (TARc) desde então, mas cumprimento irregular. Apresentava-se, em estágio SIDA, por diagnóstico de encefalopatia associada ao VIH, há 10 anos, em relação com falência virológica, na altura com células TCD4=327/uL. Surge na consulta em 2023 com défice de memória e perturbação do equilíbrio, células TCD4=444/uL e CV-VIH-1=777cp/mL, sob tenofovir/emtricitabina/bictegravir. Realizou TC cranioencefálica: extensa leucoencefalopatia periventricular e subcortical bi-hemisférica, ligeira redução global do volume encefálico. Estudo do LCR: células 60/uL (predomínio mononucleadas), proteínas 78 mg/dL e CV-VIH-1=4282 cópias/mL; os testes de resistência genotípica emparelhados sangue e LCR foram idênticos com presença da mutação M184V. Por escape viral no SNC, alterou-se a TARc para tenofovir/emtricitabina/darunavir/cobicistato + dolutegravir, com objetivo de obter controlo virológico. Na reavaliação aos 3 meses, constata-se reversão das alterações neurológicas e CV-VIH-1 plasmática indetetável.

Conclusão: Os autores salientam a importância do reconhe-

cimento de escape viral no SNC, mesmo em situações de imunossupressão moderada com células TCD4>350/uL.

EP-09 - SINDROME DEMENCIAL: ACOMPANHAMENTO POR UM SERVIÇO INTEGRADO DE CUIDADOS PALIATIVOS

Maria Antónia Cerqueira Morais Da Costa¹; Ana Catarina Cunha Fernandes¹; Susana Santos Lourenço Mendes¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

A pessoa com síndrome demencial (SD), sobretudo no final de vida, e seus cuidadores enfrentam uma série de desafios e necessidades físicas e psicossociais em que os Cuidados Paliativos (CP) podem tornar-se um recurso fundamental. A intervenção dos CP permite um melhor controlo sintomático, decisões de tratamento ponderadas dentro dos objetivos e necessidades do doente e família/cuidadores e, consequentemente, melhoria da sua qualidade de vida.

O presente estudo tem o objetivo de descrever as características sociodemográficas dos doentes com o diagnóstico de síndrome demencial acompanhados por um Serviço Integrado de Cuidados Paliativos (SICP) em 5 anos, através de um estudo retrospectivo com recurso à consulta dos processos clínicos.

Foram incluídos, neste estudo, 367 pessoas com SD, maioritariamente mulheres (64,9%). Os doentes aí incluídos tinham uma idade média de 86 anos (SD=7,83) num intervalo de 55 a 102 anos, sendo o intervalo dos 80-89 anos o mais prevalente (45,8%). Da amostra definida, 271 doentes morreram com apoio de CP e, desses, 122 tiveram apoio da equipa comunitária de suporte em cuidados paliativos. Constatou-se também que, ao longo dos cinco anos, o número de doentes acompanhados pelo SICP foi aumentando: em 2019, foram avaliados 49 doentes e, em 2023, 112 doentes.

A prestação de CP na pessoa com SD avançado é fundamental. Os profissionais de saúde devem, cada vez mais, estar preparados para lidar com os aspetos particulares da evolução desta doença, reconhecendo a finitude e proporcionando cuidados de fim de vida dignos.

EP-12 - ENTRE SINAPSES: LIGAÇÃO ENTRE PHDA E DEMÊNCIA EM ADULTOS

Guilherme Dias Dos Santos¹; Joel Alves Brás²; Manuel Campos Coroa²

1-ULS Aveiro; 2-ULS Coimbra

Introdução: A perturbação de hiperatividade e défice de atenção (PHDA) e a demência, mesmo tendo etiologias distintas, partilham sinais e sintomas, tornando desafiante o diagnóstico diferencial. Estudos recentes revelam que PHDA e demência podem coexistir, o que motiva uma compreensão mais profunda das conexões entre ambas. Esta revisão procura entender se a PHDA não tratada em adultos pode contribuir como um fator de risco independente para o desenvolvimento de demência.

Métodos: Revisão não sistemática da literatura, realizada através da pesquisa nas bases de dados PubMed e Medline, selecionando artigos publicados após 2016, priorizando meta-análises, relatos de caso e outros estudos de relevância clínica.

Resultados: Os dados revelam que pessoas diagnosticadas com PHDA apresentam uma probabilidade maior de desenvolver demência. Após ajuste de variáveis para potenciais fatores de confundimento, verificou-se que adultos com PHDA possuem um risco aumentado de incidência de demência comparativamente a

indivíduos sem PHDA. As pesquisas destacam que a PHDA está associada a uma maior incidência de declínio cognitivo ligeiro, com um risco cerca de seis vezes superior em relação aos que não apresentam PHDA. É fundamental tratar adequadamente a PHDA, com psicoestimulantes, quando adequadamente utilizados, porque podem reduzir o risco de demência.

Conclusão: Os resultados sugerem uma correlação significativa entre PHDA e aumento do risco de demência. Na avaliação neurocognitiva em adultos mais velhos, nomeadamente na exploração da história pregressa, o diagnóstico de PHDA não detetado ou não tratado precocemente deve ser considerado na etiopatogenia. Futuros estudos deverão investigar as vias neurobiológicas envolvidas, visando desenvolver estratégias preventivas.

EP-13 - ARIA-E ESPONTÂNEA: PINTANDO OS DETALHES DE UM QUADRO CLÍNICO RARO

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Rita Coutinho¹; Sofia Marques¹; Sofia Rocha¹; Álvaro Machado¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: As alterações imagiológicas relacionadas com amiloide sugestivas de edema vasogénico (ARIA-E) ocorrem em doentes com doença de Alzheimer (DA) sob terapias com anticorpos anti-amiloide, mas podem surgir espontaneamente, sendo a inflamação associada à angiopatia amiloide cerebral um desencadeante. O mecanismo fisiopatológico associado não está esclarecido. Clinicamente pode manifestar-se com alterações cognitivas, crises epiléticas e défices focais.

Caso Clínico: Homem, 81 anos, com antecedentes de múltiplos fatores de risco vascular e tremor essencial, autónomo até 11/2020, altura em que foi diagnosticado com DA. Seguido em consulta de Neurologia desde 2021 por agravamento do defeito cognitivo e alteração do comportamento associado a dois internamentos prolongados. Na primeira avaliação, o exame neurológico foi prejudicado pelo defeito de linguagem, tinha sinais de libertação frontal, tremor postural de predomínio esquerdo e incapacidade de marcha.

Realizou RM-CE que mostrava áreas de edema parenquimatoso cortico-subcortical frontal esquerdo e temporal direito, com moderada expansão giral, traduzindo possível alteração inflamatória do tipo ARIA-E e estudo neuropsicológico que revelou desorientação temporal, lentificação psicomotora e defeito da memória episódica. Assumido o diagnóstico comórbido de inflamação associada a angiopatia amiloide. Manteve-se sob rivastigmina.

Em consultas de reavaliação foi reportada melhoria clínica. Repetiu RM-CE, onde se observava resolução quase total das áreas edematosas previamente descritas.

Conclusão: Este caso ilustra um doente com doença de Alzheimer com agravamento transitório do quadro clínico, em contexto de ARIA-E espontânea, realçando a importância de pensar neste diagnóstico em doentes com DA com deterioração rápida.

EP-14 - DOENÇA DE ALZHEIMER DE INÍCIO PRECOCE: IMPLICAÇÕES GENÉTICAS E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS

Diana Valente¹; João Durães^{2,3,4}; Francisco Barros²; Marisa Lima^{2,3}; Inês Baldeiras^{2,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{2,3,4}; Maria Rosário Almeida³; Isabel Santana^{2,3,4}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde

de Coimbra; 3-CIBB – Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Universidade de Coimbra; 4-FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: A doença de Alzheimer (DA) representa, entre as demências neurodegenerativas, a mais comum, sendo de início precoce (abaixo dos 65 anos) em 5% dos casos. Destes, 10% relacionam-se com mutações autossômicas dominantes em 3 genes: proteína precursora amilóide (APP), presenilina 1 (PSEN-1) e PSEN-2.

Caso Clínico: Apresentamos uma mulher de 37 anos, previamente autónoma, levada ao serviço de urgência após um ano de declínio cognitivo com perda progressiva de autonomia. O início coincidiu com desemprego a partir do qual a família notou alterações emocionais com maior tristeza, a par de esquecimentos e, progressivamente, alteração da linguagem, com incapacidade para realização de actividades de vida diária (cozinhar, conduzir,...), forçando-a a residir com o pai. A mãe da doente tinha apresentado um quadro semelhante aos 37 anos, tendo sido diagnosticada com doença priónica por biópsia cerebral. A avaliação neurológica revelou afasia, apraxia, disartria, ataxia e sinais piramidais. Do estudo destacam-se: RM CE com atrofia cortical significativa parieto-occipital, eletroencefalograma com lentificação difusa, punção lombar com elevação dos neurofilamentos e biomarcadores compatíveis com DA. O teste genético confirmou mutação na PSEN1.

Conclusão: Reportamos um caso raro de DA familiar, sendo a prevalência da doença entre os 35-39 anos de 0,5/100 000. A DA de início precoce está associada com atrasos diagnósticos pelas variantes fenotípicas que apresenta, curso rapidamente progressivo e problemas psicossociais relacionados com a idade. A sua abordagem assemelha-se à de início tardio, contudo, requer intervenções cognitivas direcionadas e apoio psicossocial adequado aos pacientes mais jovens e famílias.

EP-15 - PERTURBAÇÃO FUNCIONAL COGNITIVA GRAVE OU DOENÇA ESTRUTURAL ATÍPICA?

Bárbara Martins^{1,2}; **Cláudia Sousa**^{1,3}; **Joana Parada Lima**^{1,3}; **Ana Sofia Machado**⁴; **Rui Araújo**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neuropsicologia do Serviço de Psicologia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 4-Serviço de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A perturbação cognitiva funcional é um conceito clínico recente, podendo definir-se por queixas cognitivas impactantes, associadas a inconsistência interna, com um espectro de gravidade muito variável.

Casos Clínicos: Três casos de homens com diagnóstico clínico de demência: 1) 72 anos, antecedentes de TCE grave com amputação, com dor do membro fantasma, e hemocromatose; dois tios paternos com “alteração do movimento”. Início de movimentos coreicos generalizados, com fracas atípias, e quadro mnésico e disexecutivo desde os 57 anos, agravamento progressivo. Nas consultas marcadamente pior do que em ambulatório. RM-cerebral, p-tau, t-tau e beta-amilóide LCR, painel encefalites autoimunes, estudo genético Huntington/C9orf72 e mendelioma sem alterações. 2) 55 anos, 3 familiares com demência (60-65anos). Início de queixas mnésicas, apatia/perda de empatia e défice executivo aos 50 anos. Nas consultas com pluri-sintomatologia somática e flutuações marcadas da autonomia (dúvida se ganho secundário). Avaliação neuropsicológica

com défice atencional/executivo (reavaliação anual sobreponível). RM-cerebral, PET-amilóide, painel NGS demência+C9orf72 e mendelioma sem alterações. 3) 51 anos, antecedentes de depressão reativa. Início de queixas mnésicas, linguagem, irritabilidade/impulsividade aos 48 anos, agravamento progressivo (marcado impacto social, com problemas relacionais no trabalho). Objetivamente discurso pobre, dificuldade na nomeação e repetição, flutuantes. RM-cerebral com ligeira atrofia frontoparietal. PET-amilóide negativa e p-tau e beta-amilóide LCR normais; painel NGS DFT+C9orf72 sem alterações.

Conclusão: Mostramos 3 casos de demência grave, todos com evidência de inconsistência interna, importantes flutuações cognitivas e atípias para quadros neurodegenerativos clássicos. O diagnóstico diferencial com etiologia degenerativa é muito desafiante e difícil de excluir em definitivo.

EP-16 - PROSOPAGNOSIA, PROSOPANOMIA OR GENERAL ANOMIA? DISENTANGLING PERCEPTION FROM SEMANTICS IN A CASE OF RIGHT TEMPORAL LOBE VARIANT OF FRONTOTEMPORAL DEMENTIA

Isabel Manica^{1,2}; **Sílvia Almeida**^{1,3}; **Raquel Lemos**^{1,4}; **Marcelo Mendonça**^{1,5}

1-Champalimaud Research and Clinical Centre, Champalimaud Foundation, Lisbon, Portugal; 2-Faculdade de Ciências da Saúde e Enfermagem, Universidade Católica Portuguesa, Lisbon, Portugal; 3-Graduate Programme in Clinical and Health Psychology, Faculdade de Psicologia da Universidade de Lisboa; 4-ISPA-Instituto Universitário de Ciências Psicológicas, Sociais e da Vida; 5-NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, NMS, FCM, Universidade NOVA de Lisboa

Introduction: In older patients, prosopagnosia is often linked to Alzheimer's disease neuropathology, particularly involving the right fusiform gyrus. Yet, recent studies identify a right temporal variant of Frontotemporal Dementia (rvFTD), with difficulty recognizing familiar faces, impaired naming, and behavioral changes. Bedside tests struggle to differentiate prosopagnosia from other naming deficits or prosopagnomia. A comprehensive neuropsychological evaluation clarifies findings in less common presentations.

Case Report: We report a 69-year-old right-handed woman, with limited formal education, whose main complaint was difficulty recognizing familiar faces. A comprehensive neuropsychological assessment revealed mild impairment in naming and visual memory. A qualitative assessment involved naming various stimuli, wherein the patient exhibited severe difficulties across different categories (objects, buildings and animals). The most common type of error was choosing the superordinate category of stimulus, confirming preserved semantic knowledge. Moreover, famous faces were also presented, and in 80% of cases, the response was “I don't know”. Even when prompted to identify specific faces, the patient's responses were incorrect, indicating an apperceptive deficit. No behavioral changes were described during multiple clinical assessments. Biomarker studies revealed a right temporal atrophy with lateral predominance and an increase in CSF p-tau, with normal amyloid biomarkers confirming a rvFTD with prosopagnosia and general anomia.

Conclusion: Naming deficits are typically associated with the left hemisphere lesions, however, we illustrate the right hemisphere involvement in this language subdomain. The right predominance is also aligned with the apperceptive deficits in recognizing familiar faces.

EP-17 - APRAXIA PRIMÁRIA PROGRESSIVA DA FALA EM DOENTE COM IDADE AVANÇADA

Stefanie Moreira¹; Aurora Costa¹; Leonor Francisco¹; Sara Gomes¹; Bruno Cunha²; José Manuel Araújo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga;

2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: Persistem desafios na afasia primária progressiva, especialmente em doentes que apresentam apraxia da fala como sintoma predominante, onde permanece controversa se devem ser classificados como apraxia primária progressiva da fala ou como subcategoria da variante não fluente/agramática.

Caso Clínico: Mulher, 89 anos, com perda progressiva da fala com início há sete anos. Os familiares notaram dificuldade na articulação das palavras, alteração na pronúncia silábica, hesitação e pausas. O discurso tornou-se menos fluente e laborioso, a doente deixou de construir frases e recorria a palavras isoladas pouco perceptíveis devido a frequentes distorções fonéticas. A comunicação passou a ser escrita.

Não foi constatada alteração da memória ou de outros domínios cognitivos. A compreensão, em particular a capacidade de acompanhar conversas, a leitura e o cálculo mantiveram-se preservados. Nos registos escritos da doente não foram detetados sinais de agramatismo. Ao exame inicial, destacava-se apraxia orofacial.

Nos últimos dois anos, surgiram de novo tremor e rigidez ligeiros, mímica facial inexpressiva, menor destreza ao agarrar objetos, mantendo-se a doente autónoma nas tarefas básicas.

RM cerebral com estudo volumétrico revelou atrofia cortical regional, predominante nas regiões insular, fronto e temporo-opercular esquerda; EMG normal; Videofluoroscopia de deglutição com disfagia ligeira para líquidos.

Conclusão: Considera-se este caso enquadrado no espectro da apraxia primária progressiva da fala. O curso gradual da doença, integridade relativa das outras funções linguísticas e restantes domínios cognitivos, além da idade avançada da doente, são fatores que podem atrasar o diagnóstico e levantar a possibilidade de outras doenças degenerativas.

EP-18 - LEUCOENCEFALOPATIA PÓS-ISQUÉMICA TARDIA MANIFESTADA COMO SÍNDROME CORTICOBASAL

Leonor Francisco¹; Mariana Santos²; Sara Gomes³; Stefanie Moreira³; Sofia Marques³; Andreia Ferreira³; José Cruz Araújo³

1-Unidade de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho;

2-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga;

3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A leucoencefalopatia pós-isquémica tardia é uma condição incomum que se manifesta por deterioração cognitiva, semanas após um acidente vascular cerebral (AVC) por oclusão de grande vaso, objetivando-se imagiologicamente alteração da substância branca no território vascular correspondente.

Caso Clínico: Homem, 84 anos, autónomo. Antecedentes de hipertensão arterial, dislipidemia e AVC isquémico em território da artéria cerebral média direita, com melhoria clínica após trombectomia mecânica. Dois meses após o AVC, recorreu ao SU por deterioração cognitiva, períodos de ausência de reconhecimento dos familiares e falta de controlo do membro superior esquerdo. Neurologicamente apresentava desorientação temporal e espacial, paramnésia reduplicativa, *neglect* esquerdo, hemiextinção visual e hemiparésia grau 4 (MRC) es-

querdas, *alien limb*, apraxia dos membros superiores e marcha de pequenos passos, com lateropulsão esquerda. Realizou TC crânio-encefálica que demonstrou hipodensidade da substância branca fronto-parieto-temporal, sem envolvimento cortical, tendo sido caracterizada adicionalmente por RM cerebral, confirmando extensa área de hipersinal T2/FLAIR na substância branca fronto-parieto-temporal direita, interessando também a região subcortical, sem evidente restrição à difusão nem efeito de massa associado, poupando o córtex cerebral e a substância cinzenta profunda, sugerindo tratar-se de leucoencefalopatia pós-isquémica tardia no território do vaso previamente ocluído.

Conclusão: O diagnóstico clínico e imagiológico de leucoencefalopatia pós-isquémica tardia decorrente de oclusão de grande vaso é, por vezes, desafiante, devendo ser considerado no diagnóstico diferencial, perante agravamento ou flutuação de défices neurológicos em doentes com história de AVC, habitualmente submetidos a trombectomia mecânica.

EP-19 - VARIABILIDADE FENOTÍPICA DA SÍNDROME ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-CASPR2

Aurora Costa¹; Stefanie Moreira¹; Sofia Lopes¹; José Manuel Araújo¹; Sofia Rocha¹; Filipa Sousa¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde Braga

Introdução: A síndrome associada a anticorpos anti-CASPR2 caracteriza-se pelo espectro clínico variado, apresentando-se mais frequentemente como encefalite límbica, síndrome de Morvan ou síndrome cerebelosa.

Casos Clínicos: Identificaram-se três casos. O primeiro, mulher de 71 anos, observada na consulta por deterioração cognitiva com um ano de evolução, tetraparesia hiperreflexa e síndrome cerebelosa, com incapacidade para marcha. O segundo, homem de 68 anos, observado no internamento por deterioração cognitiva com um ano de evolução, destacando-se síndrome depressiva com ideação suicida e síndrome cerebelosa. O terceiro, homem de 72 anos, avaliado múltiplas vezes no serviço de urgência por episódios autolimitados de ataxia episódica, dor neuropática e fasciculações dos membros inferiores. Todos os casos apresentavam citoquímico do LCR, RM-CE e eletromiografia sem alterações relevantes. Foram detetados anticorpos anti-CASPR2 no soro nos três casos e no LCR no caso da ataxia episódica. A investigação paraneoplásica foi negativa. O primeiro caso foi tratado com imunoglobulinas endovenosas mensais, com melhoria. O segundo, mais recente, encontra-se em avaliação para início de tratamento já que apresentou discreta melhoria espontânea. O terceiro caso realizou tratamento com plasmáfereze e imunoglobulinas mensais com resposta parcial, tendo iniciado rituximab por recorrência dos sintomas.

Conclusão: Salvaguardando a reduzida dimensão amostral e curto tempo de seguimento, os casos apresentados traduzem os desafios diagnósticos impostos pela variabilidade fenotípica desta síndrome, que nem sempre se relaciona com neoplasia e onde a resposta ao tratamento pode ser também variável.

EP-20 - NON-INVASIVE BRAIN COMPUTER INTERFACES FOR AGE-RELATED NEUROLOGICAL DISORDERS

Jorge Alves¹

1-Centro CEREBRO

Introduction: Aging can lead to physical and cognitive health changes, which may impair functional independence. Technologi-

cal advances have been explored as a tool to compensate or improve cognition, motor function and functionality in age-related neurological disorders. One of these approaches is brain computer interface (BCI) systems as a training tool for post-stroke.

Methods: We performed a literature review and also provided clinical case reports regarding BCI training.

Results: Several BCI approaches for age-related neurological disorders have been recently developed, such as exoskeleton technologies, smart home environments and training systems. Patients with stroke can benefit from BCI training in motor, cognitive and functionality domains.

Conclusion: Non-invasive brain computer interfaces might become a valuable non-pharmacological tool for clinical intervention in aging-associated diseases. BCI training has already shown benefits for stroke. Future research should clarify whether BCI tools may solely focus on compensatory mechanisms or be able to restore neurological functions by inducing neural plasticity.

EP-21 - BLOOD-BASED BIOMARKERS AND COGNITIVE PROFILING AS EARLY INDICATORS OF ALZHEIMER'S DISEASE PATHOLOGY IN INDIVIDUALS WITH MEMORY COMPLAINTS

Anuschka Silva-Spínola^{1,2,3}; Diogo Damas⁴; Diana Duro⁴; Marisa Lima⁴; Maria João Leitão¹; Miguel Tábuas-Pereira^{1,3,4}; João Durães^{1,3,4}; Isabel Santana^{1,3,4}; Inês Baldeiras^{1,3}

1-Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 2-Center for Informatics and Systems of the University of Coimbra; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 4-Neurology Department, ULS Coimbra

Introduction: In this work, we explored the associations between blood Alzheimer's disease (AD) biomarkers and comprehensive neuropsychological data in a cohort of individuals with memory complaints, characterized by their CSF-AD biomarkers profile.

Methods: We studied a prospective group of 73 non-demented individuals (67 years of median age, 67% female) with memory complaints followed at ULS Coimbra, with available CSF-AD biomarkers. Our measures consisted of baseline neuropsychological scores (encompassing orientation, episodic and working memory, executive and visuospatial function, among others) and plasma/serum AD biomarkers (A β 42, A β 40, t-Tau, p-Tau181, NFL, and GFAP), determined by SiMoA. As a measure of AD pathology, individuals were classified by their amyloid status (A) using CSF A β 42/40 ratio.

Results: When comparing A+ (n=30) and A- individuals (n=43), we observed significant differences in normative z-scores for confrontation naming and cube copy tests ($p=0.019$; $p=0.043$). A+ individuals had significantly higher levels of serum GFAP and plasma p-Tau181, as well as lower levels of plasma A β 42/40 ratio. They showed significant ($p<0.01$) moderate negative associations between serum GFAP levels and the previously mentioned tests ($r=-0.53$; $r=-0.45$), as well as with token ($r=-0.47$) and trail-making B ($r=-0.52$) tests. In contrast, these associations were very weak in A- individuals. Furthermore, our multinomial logistic regression model identified plasma p-Tau181 ($\beta=1.72$, $p=0.007$), serum GFAP ($\beta=0.02$, $p=0.01$), and confrontation naming ($\beta=1.18$, $p=0.05$), as independent significant predictors of amyloid status.

Conclusion: Our cohort displays a distinct pattern of deficits encompassing attention, working memory, and visuospatial function, which, in combination with blood GFAP and p-Tau181, emerged as early indicators of AD pathology.

EP-23 - ALTERAÇÕES COMPORTAMENTAIS NO IDOSO E O PAPEL DO GENE ABCA7

Manuel Gonçalves¹; Gonçalo Cabral¹; José Blazer Costa¹; Luísa Alves¹

1-Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz – Serviço de Neurologia

Introdução: As alterações comportamentais de causa neurodegenerativa impõem um diagnóstico diferencial entre demência frontotemporal (DFT) e a variante comportamental da doença de Alzheimer (DA). Os biomarcadores, exames de imagem, e a identificação constante de genes patogénicos apoiam a abordagem diagnóstica e terapêutica.

Caso Clínico: Homem de 73 anos, com quadro insidioso com 5 anos de evolução que se manifestou inicialmente por alterações comportamentais e da personalidade, com desinibição, hipersexualidade, comportamentos obsessivos, indiferença perante amigos de longa data ou relações afetivas, hiperfagia, consumo abusivo de álcool e anosognosia. Progrediu com degradação da linguagem, memória, disfunção executiva, com marcada repercussão funcional. Antecedentes familiares de avô paterno com DA e avó paterna com demência não caracterizada. Ao exame neurológico destaque para perda da fluência verbal fonémica e semântica, dificuldade em interpretar provérbios, sem sintomas ou sinais focais. Realizou avaliação neuropsicológica a sugerir degenerescência lobar frontal, RM-CE com atrofia significativa frontal anterior e insular e atrofia moderada mesial temporal (Scheltens II), biomarcadores com rácio Ab42/40 *borderline*, aumento da proteína Tau e neurofilamentos de cadeia leve. Teste genético positivo para variante heterozigótica ABCA7. Atualmente encontra-se institucionalizado, com estabilização comportamental e cognitiva sob rivastigmina 9,5 mg/24h, memantina 20 mg e trazodona 100 mg.

Conclusão: Os dados paraclínicos apontam para um diagnóstico de DFT. A variante heterozigótica com perda de função do gene ABCA7 foi considerada patológica na DA, embora esteja presente em indivíduos sem doença cognitiva e em casos de DFT sem patologia amiloide associada, necessitando de estudos adicionais para esclarecimento do seu papel fisiopatológico na neurodegeneração.

EP-24 - SURTO COGNITIVO ISOLADO: UM FENÓTIPO POSSÍVEL DE SURTO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

José Blazer Costa^{1,2}; Manuel Bernardo Gonçalves¹; Ana Sofia Correia¹; Manuel Salavisa^{1,2}; Filipa Serrazina¹

1-Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz, Serviço de Neurologia; 2-Nova Medical School | Faculdade de Ciências Médicas

Introdução: Na esclerose múltipla (EM) são prevalentes as manifestações de disfunção cognitiva, seja de forma progressiva, seja transitória acompanhando surtos com outros sinais neurológicos. Surto cognitivo isolados (SCI), com disfunção isolada da cognição, têm sido recentemente descritos. A velocidade de processamento é o domínio cognitivo mais frequentemente afetado e o *Symbol Digit Modalities Test* (SDMT) é o teste mais aplicado na deteção de declínio cognitivo na EM.

Caso Clínico: Mulher de 35 anos, licenciada em arquitetura, diagnosticada com EM surto-remissão em 2013 no contexto de nevrite óptica retrobulbar direita e mielite sensitiva. Apresenta como sinais sequelares hemiparesia direita grau 4, hipostesia do membro inferior direito e diminuição da acuidade visual do olho

direito (EDSS 4). Em Junho 2023 reporta de novo queixas cognitivas com dificuldades de concentração e percepção de lentificação do pensamento, sem repercussão na atividade laboral; sem queixas do humor ou ansiedade. Ao exame neurológico, sem sinais focalizadores de nova lesão encefálica ou medular, mas com SDMT pontuando 35 (pontuação basal 62). A ressonância magnética crânio-encefálica mostrava 2 lesões supratentoriais captantes de contraste. Melhoria subjetiva à reavaliação após 2 meses, com recuperação do SDMT, pontuando 38 aos 4 meses e 58 aos 10 meses pós evento.

Conclusão: Este caso ilustra a possibilidade de surtos de EM com perturbação isolada da cognição, o que é evidenciado pelo declínio cognitivo transitório no SDMT. Um reconhecimento atempado e caracterização da extensão dos SCL a outros domínios cognitivos permitirá compreender melhor a morbilidade que esta fenomenologia acresce à doença.

EP-25 - QUESTIONÁRIO DE ENVELHECIMENTO E DEMÊNCIA: AVALIAÇÃO DA LITERACIA EM DEMÊNCIA NUMA AMOSTRA DE ADULTOS E ADULTOS IDOSOS PORTUGUESES

Ana Rita Silva¹; Jerónimo Moldes²; Cátia Oliveira²

1-CINEICC – Centro de Investigação em Neuropsicologia e Intervenção Cognitivo Comportamental – FPCEUC; 2-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra

Introduction: Dementia is often masquerading as initial symptoms of natural aging processes like mere memory lapses, whose ongoing efforts for cure have been unsuccessful, drawing a line for preventive approaches. Dementia literacy can contribute to increasing awareness of the disease, its risk factors, as well as to promote early diagnosis and prevention approaches. Few studies assessed dementia literacy in the general population, with no known study conducted in Portugal.

This study investigates dementia knowledge among a sample of Portuguese individuals aged 40 to 70 and examines sociodemographic variables associated with enhanced dementia literacy.

Methodology: The Aging and Dementia Questionnaire (ADQ; Moldes & Silva, 2022) was applied to a sample (N=392) of Portuguese adults. Relationships between age, gender, education, concerns about dementia, dementia knowledge (DK), knowledge about dementia prevention (KADP), knowledge about risk factors (KARF), and self-perceived risk factors (SPRF) were analyzed.

Results: Female participants demonstrated having more dementia knowledge (DK) than males. Older participants displayed the highest concerns about dementia. Education influenced both DK, KADP and KARF, indicating increased dementia literacy associated with more years of formal education. Only 25% of the sample demonstrated good DK, with the majority revealing scarce or no DK. Most participants acknowledged sedentary lifestyle, social isolation, and depression as dementia risk factors, yet over 51% disagreed that low levels of formal education were a risk factor. Physically inactive and socially isolated participants and expressed higher dementia concern.

Conclusion: The findings reveal low levels of dementia literacy among Portuguese participants, highlighting the need for preventive dementia campaigns. Enhanced understanding of dementia, its associated risk factors, and prevention strategies holds promise avenues for early detection and lifestyle change approaches.

EP-26 - COMPROMISSO COGNITIVO COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE NARCOLEPSIA EM IDADE JOVEM

Carolina Gonçalves¹; Nuno Pereira Dias²; Olga Ribeiro²; Luísa Gonçalves^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz; 2-Unidade de Neuropsicologia, Hospital de Egas Moniz; 3-CEDOC, NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa

Introdução: A narcolepsia caracteriza-se por sonolência diurna excessiva e necessidade imperativa de dormir durante o dia. Associa-se frequentemente a paralisia e alucinações relacionadas com o sono. O seu sinal cardinal mais conhecido – a catalepsia – pode não estar presente, classificando-se como narcolepsia sem catalepsia ou narcolepsia tipo 2.

Caso Clínico: Homem de 43 anos, encaminhado para a consulta de Neurologia por quadro de perturbação da memória, atenção e linguagem, disfunção executiva e deterioração do raciocínio lógico. Realizou RM-CE, sem alterações parenquimatosas ou atrofia, e EEG, com traçado normal. Pesquisados biomarcadores de DA e neurofilamentos leves no LCR, dentro da normalidade. Iniciou programa de estimulação cognitiva e realizou prova terapêutica com rivastigmina, tendo-se verificado benefício. Ao longo do seguimento, apuradas queixas de hipersonolência diurna, despertares confusoriais, paralisia do sono, bem como alucinações hipnagógicas e hipnopômpicas. Colocada, então, a hipótese de narcolepsia com impacto cognitivo. Realizou polissonografia, que revelou fragmentação do sono e ligeira diminuição da sua eficiência por despertares frequentes. O teste de latências múltiplas do sono (TLMS) revelou-se compatível com a hipótese colocada. Iniciou terapêutica com modafinil, verificando-se resposta favorável.

Conclusão: Embora nem sempre seja referida nos tratados sobre narcolepsia, a disfunção cognitiva foi descrita múltiplas vezes na literatura e está indubitavelmente associada a esta patologia. No entanto, este quadro, na ausência de catalepsia, torna-se um verdadeiro desafio diagnóstico, guiado pela história clínica e confirmado pelo TLMS. Este caso ilustra a importância da história clínica, que foi a chave para o diagnóstico quando as principais hipóteses de declínio cognitivo se mostravam pouco prováveis.

EP-27 - AFASIA PROGRESSIVA NÃO FLUENTE: ANÁLISE DA CRIATIVIDADE ARTÍSTICA, SEMIOLOGIA E ESTUDO VOLUMÉTRICO CEREBRAL

Sofia Lopes¹; Aurora Costa¹; João Pereira¹; Sofia Rocha¹; Bruno Cunha²; José Manuel Araújo¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga – Serviço de Neurologia; 2-Unidade Local de Saúde de Braga – Serviço de Neuroradiologia

Introdução: A afasia primária progressiva acomete predominantemente a linguagem, encontrando-se também documentadas possíveis mudanças na atividade artística dos doentes. Estas podem constituir detalhes importantes para o diagnóstico, aliadas aos restantes exames complementares.

Caso Clínico: Homem de 55 anos, pintor, 12 anos de escolaridade, dextro. Antecedentes de hepatite B aos 14 anos, neoplasia maligna tiroideia aos 43, abuso do álcool e tabaco (20-UMA). Observado na consulta por quadro progressivo ao longo de três anos de alteração da linguagem, com relativa preservação da autonomia. Na anamnese destacava-se diminuição da qualidade dos quadros pintados: simplificação dos detalhes,

perseveração do tema, mudança de retratos para pinturas abstratas. Ao exame apresentava afasia mista, predomínio motor, emitindo apenas monossílabos “pa-ta-qui”; cumpria ordens simples; escrevia o nome mas não outras palavras, não copiava. O desenho livre estava relativamente mantido. Apresentava sinal do aplauso. Sem apraxia ideomotora, visuoespacial, bucofacial ou ocular. A investigação revelou VDRL reativo. Análise de LCR negativa para TPHA, biomarcadores doença de Alzheimer, painel de encefalites autoimunes e BOCs. Estudo volumétrico por RM-CE com atrofia corticossubcortical de predomínio esquerdo fronto-parietal. Incluiu-se o doente em pré-screening para ensaio clínico, tendo realizado neste contexto estudo genético: *C9orf72;GRN;MAPT;TMEM106B* negativos. Mantém acompanhamento na consulta de fisioterapia/terapia da fala com treino na aplicação MagicContact®.

Conclusão: São muitos os desafios diagnósticos nos doentes jovens, e que se apresentam em fases tardias da doença. A anamnese, semiologia, biomarcadores histopatológicos e volumetria por RM-CE, contribuem para um diagnóstico preciso, permitindo orientação multidisciplinar atempada e eventual inclusão em ensaios clínicos.

Nota: Caso acompanhado por vídeos do exame neurológico, evolução dos quadros pintados pelo doente ao longo dos anos, medições volumétricas das imagens de RM-CE.

EP-28 - CO-PATOLOGIA NA DISFUNÇÃO COGNITIVA OBSERVADA EM DOENTES COM INFEÇÃO VIH

Inês Carmo E Pinto¹; Constança Antunes²; Mariana Pereira²; Bárbara Alves Rodrigues¹; Carolina Gonçalves¹; Susana Peres²; Luísa Alves^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Serviço de Infeciologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa

Introdução: Atualmente, a perturbação neurocognitiva associada ao VIH corresponde maioritariamente a formas ligeiras de disfunção cognitiva, verificando-se inclusivamente em doentes eficazmente tratados com terapêutica anti-retroviral. Os critérios de diagnóstico vigentes não permitem distinguir o contributo das diferentes comorbilidades para a disfunção cognitiva observada, o que é particularmente relevante nos casos em que coexiste depressão e patologia cerebrovascular, não só pela sua elevada prevalência nesta população, mas principalmente pela sobreposição fenotípica que apresentam entre si.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, unicêntrico, de doentes consecutivos com diagnóstico de infeção VIH referenciados à consulta de Neurologia por queixas cognitivas entre 2017 e 2023.

Resultados: Incluímos 22 doentes, cujos sintomas cognitivos se manifestaram em média aos 58 anos e entre os quais 9 (41%) eram mulheres. Todos, com exceção de um, apresentavam infeção VIH 1. Estavam todos medicados com terapêutica anti-retroviral, sendo a carga viral detetável em apenas um doente. Relativamente às comorbilidades apresentadas, salientamos que 16 (73%) doentes apresentavam fatores de risco vascular e 11 (50%) tinham o diagnóstico de depressão. Dos doentes com exame de imagem disponível, 11 (58%) apresentavam atrofia cortico-subcortical e 10 (53%) apresentavam achados compatíveis com leucoencefalopatia vascular microangiopática.

Conclusão: Atualmente, a disfunção cognitiva observada em doentes com infeção VIH é multifatorial e indissociável das suas comorbilidades, sendo particularmente relevantes a depressão

e a patologia cerebrovascular. A par do controlo da carga viral, a otimização terapêutica destas comorbilidades é necessária para minimizar a disfunção cognitiva observada nestes doentes.

EP-29 - MUTAÇÕES DO GENE MAPT COMO MIMETIZADORAS DE OUTRAS DEMÊNCIAS NEURODEGENERATIVAS

Bárbara Alves Rodrigues¹; Inês Carmo E Pinto¹; Luísa Alves¹; Bruna Meira¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental

Introdução: As mutações nos genes *MAPT*, *PGN* e *C9ORF* são as principais causadoras de demência fronto-temporal (DFT) de causa genética. O gene *MAPT* está geralmente associado a quadros em que predominam alterações do foro comportamental. Contudo, estão também documentados quadros de dominância de perturbação noutros domínios cognitivos e de parkinsonismo, consistindo um importante diagnóstico diferencial com outras causas neurodegenerativas de demência.

Caso Clínico: Homem, 64 anos, sem antecedentes de relevo. Quadro com 1 ano de evolução de declínio cognitivo, sendo a disfunção executiva e mnésica dominantes, e alteração comportamental com desinibição social e compulsão alimentar. Em consulta, pontuava 15/30 no MMSE, sem outras alterações. Realizou como estudo complementar: RM CE com atrofia cortical de predomínio na alta convexidade frontal e parietal bilateral; estudo do LCR com Ab42, razão Ab42/40, Ab42/p-tau diminuídos e tau/Ab42 e neurofilamentos muito aumentados. Posteriormente, realizou estudo genético que revelou a presença do alelo E4 em heterozigotia (APOE E3/E4) e mutação do gene *MAPT* (c.1087G>A).

Conclusão: O presente caso ilustra o desafio na prática clínica na distinção DFT variante comportamental versus demência de Alzheimer (DA) variante comportamental. Os biomarcadores têm-se estabelecido como uma ferramenta essencial neste processo - embora a diminuição da Ab42 e redução do rácio Ab42/40 sejam sugestivos de patologia DA, os níveis muito elevados de neurofilamentos apontavam para o diagnóstico de DFT e permitiram a orientação para o estudo genético e identificação da mutação *MAPT*. A mutação identificada pode associar-se a inícios com alterações mnésicas e com um fenótipo semelhante à DA.

EP-30 - CASUÍSTICA DE DOENTES COM INFEÇÃO CRÓNICA POR VIH REFERENCIADOS A CONSULTA DE NEUROLOGIA POR QUEIXAS COGNITIVAS

Mariana Pereira¹; André Cartaxo¹; Constança Antunes¹; Inês Carmo E Pinto²; Bárbara Alves Rodrigues²; Carolina Gonçalves²; Luísa Alves²; Susana Peres¹; Kamal Mansinho¹

1-Serviço de Doenças Infecciosas e Medicina Tropical, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental

Introdução: Os distúrbios neurocognitivos em doentes com infeção por VIH, sob terapêutica antiretroviral combinada (TARc) e controlo virológico, constituem um desafio para o Infecciologista.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo, com inclusão de doentes com infeção VIH e alterações cognitivas referenciados à consulta de Neurologia, num Centro Hospitalar em Lisboa, no período 2017 a 2023.

Resultados: Incluídos 22 doentes, a maioria (64%) do género masculino, com idade média ao diagnóstico de 40 anos. A duração média de infeção foi 22 anos, com média de *nadir* de linfócitos TCD4+ 364 células/mm³ e da contagem atual 1059 células/mm³; dois doentes apresentavam contagem atual abaixo de 300 células/mm³. A TARc foi iniciada ao diagnóstico em 50% dos doentes e nos restantes após média de 5 anos, com início tardio (<200 células/mm³) em um doente. Todos, excepto um doente, apresentavam controlo virológico.

A idade média ao início das alterações cognitivas foi 58 anos. Seis doentes tinham antecedentes de patologia do SNC (meningite meningocócica, TCE, AVC e epilepsia).

Realizada punção lombar em dois doentes, sem critérios de escape viral.

Em 14% dos casos foi assumido o diagnóstico de distúrbio neurocognitivo associado a VIH (dois com distúrbio neurocognitivo menor; um com demência) e nos restantes foi atribuída outra causa.

Conclusão: O estudo e gestão de distúrbios neurocognitivos em doentes com infeção VIH, beneficia de estratégias que otimizem a articulação entre a Infeciologia e a Neurologia, em particular na assunção diagnóstica de formas ligeiras associados ao VIH e de etiologias não relacionadas com a infeção.

EP-31 - SLEEP AND MCH-NEURON DEPENDENT IMPACT ON MICROGLIA-AB PLAQUE DYNAMICS

Mariana Ferreira^{1,2}; Beatriz De La Feria²; Tiago Gil Oliveira^{1,2,3}; Sara Calafate^{1,2}

1-Instituto de Investigação em Ciências da Vida e Saúde; 2-Escola de Medicina, Universidade do Minho; 3-Departamento de Neurorradiologia, ULS Braga

Introduction: Alzheimer's disease (AD) is a neurodegenerative disorder characterized by the loss of memory due to the accumulation of the amyloid- β ($A\beta$) protein and the downstream effects that it triggers. Moreover, AD is characterized by impaired sleep biology. Recently, a sleep-related system based on the melanin concentrating hormone (MCH), produced by neurons located in the lateral hypothalamic area (LHA), has been described to be impaired.

Methods: Here, we will manipulate the MCH-system using a chemogenetics approach.

Results: While the MCH-system regulates neuronal homeostasis, our preliminary data indicates that it also regulates the interaction of microglia with $A\beta$ plaques, in the hippocampus.

Conclusion: In this project we are studying how the circadian rhythm, sleep disturbances and the manipulation of the activity of MCH neurons modulate microglia responses to $A\beta$ plaques.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA 38ª REUNIÃO ANUAL DO GRUPO DE ESTUDOS DE ENVELHECIMENTO CEREBRAL E DEMÊNCIA

Afonso Rocha	CO-18	Diogo Damas	EP-21
Alexandra Santos	CO-08; CO-23	Dulce Sousa	CO-18
Alexandre Lima	CO-22	Elsa Azevedo	CO-07
Álvaro Machado	EP-13	Elza Ribeiro Rocha	CO-11
Ana Catarina Cunha Fernandes	EP-09	Emanuel Tahiri	CO-23
Ana Cláudia Miranda	EP-06	Ernestina Santos	CO-05
Ana Coelho	CO-09; CO-10	Fátima Franco	PROJ-04
Ana Graça Velon	EP-05	Fernanda Horta	PROJ-04
Ana João Marques	CO-03	Filipa Serrazina	EP-06; EP-24
Ana Monteiro	CO-07	Filipa Sousa	EP-19
Ana Paula Correia	CO-05	Francisco Almeida	CO-08; CO-09; CO-21
Ana Rita Álvaro	CO-11	Francisco Barros	CO-11; EP-14
Ana Rita Silva	EP-02; PROJ-02; CO-14; EP-25	Gilberto Pereira	CO-07
Ana Santos	CO-15; CO-16	Gonçalo Cabral	EP-23
Ana Sofia Correia	EP-24	Guilherme Dias Dos Santos	CO; EP-12
Ana Sofia Machado	EP-15	Gustavo Santo	CO-17
Ana Sousa Menezes	CO-10	Helder Jaime Fernandes	EP-03
André Assunção Costa	EP-05	Helmut Kessels	CO-22
André Cartaxo	EP-30	Inês Baldeiras	EP-02; CO-06; CO-11; CO-12; CO-13; EP-14; EP-21
André Torcato Cartaxo	EP-08	Inês Carmo E Pinto	EP-28; EP-29; EP-30
Andreia Ferreira	EP-18	Inês Laranjinha	CO-05
Andreia Matas	CO-03	Inês Moreira	CO-18
Andreia Ribeiro	CO-04	Inês P. Ribeiro	CO-19
António Costa	CO-05	Isabel Manica	EP-16
Anuschka Silva-Spínola	EP-02; CO-06; EP-21	Isabel Santana	PROJ-01; EP-02; CO-04; CO-06; CO-11; CO-12; CO-13; EP-14; CO-15; CO-16; EP-21
Aurora Costa	EP-17; EP-19; EP-27	Ivone Martins	CO-22
Bárbara Alves Rodrigues	EP-28; EP-29; EP-30	Jerónimo Moldes	EP-25
Bárbara Martins	EP-15	Joana Azeredo	CO-22
Bárbara Santos	CO-11	Joana Correia	PROJ-04
Beatriz David	CO-02	Joana Macedo	PROJ-03
Beatriz De La Feria	EP-31	Joana Morgado	PROJ-04
Bruna Meira	EP-29	Joana Parada Lima	EP-15
Bruno Cunha	EP-17; EP-27	Joana Vítor	PROJ-04
Bruno Peixoto	CO-18	João Durães	PROJ-01; EP-02; CO-06; CO-11; CO-12; CO-13; EP-14; CO-15; CO-16; EP-21
Carlos Bandeira Duarte	CO-23	João Paulo Gabriel	CO-03
Carmen Ferreira	CO-07	João Pereira	EP-27
Carolina Gonçalves	EP-26; EP-28; EP-30	Joaquim Cerejeira	CO-04; CO-06
Carolina Maruta	PROJ-01	Joel Alves Brás	CO; EP-04; EP-12
Carolina Miranda	CO-14	John Crary	CO-09
Catarina Baptista	PROJ-02	Jorge Alves	EP-20
Catarina Bernardes	CO-11; CO-12; CO-13	Jorge Polónia	CO-07
Catarina Borges Silva	EP-05	José Blazer Costa	EP-23; EP-24
Catarina Carvalhas-Almeida	CO-11	José Brás	CO-13
Catarina Cosme	PROJ-04	José Cruz Araújo	EP-18
Catarina Guedes Vaz	CO-05	José Luís Fernandes	EP-04
Catarina Lopes Baptista	CO-14	José Manuel Araújo	EP-17; EP-19; EP-27
Cátia Oliveira	EP-25	José Vale	PROJ-04
Celine Souchay	EP-02	Kamal Mansinho	EP-06; EP-08; EP-30
Cesar Nunes	CO-04	Kathryn Gathreaux	CO-09
Charles Mock	CO-09	Laetitia S. Gaspar	CO-11
Chris Moulin	EP-02	Laura Meireles	CO-02
Cláudia Cavadas	CO-11	Leonor Francisco	EP-13; EP-17; EP-18
Cláudia Sousa	EP-15	Liliana Pereira	CO
Constança Antunes	EP-06; EP-28; EP-30	Luís Maia	CO-05
Constança Neto Castro	CO-12	Luis Martins	PROJ-04
Cristina Martins	PROJ-01		
Diana Duro	CO-06; CO-12; EP-21		
Diana Valente	EP-14		

Luísa Alves	EP-23; EP-28; EP-29; EP-30	Prof. ^a Doutora Filipa Ribeiro	PROJ-03
Luísa Gonçalves	EP-26	Rafaela Morais-Ribeiro	CO-10
Mafalda Perdicoúlis	CO-03; EP-05	Raquel Lemos	EP-16
Manuel Bernardo Gonçalves	EP-24	Ricardo Almendra	EP-05
Manuel Campos Coroa	CO; EP-12	Ricardo Taipa	CO-05
Manuel Gonçalves	EP-23	Ricardo Varela	CO-05
Manuel Salavisa	EP-24	Rita Coutinho	EP-13
Manuela Vilar	PROJ-01	Rita Guerreiro	CO-13
Marcelo Mendonça	EP-16	Rosa Marina Afonso	PROJ-02; CO-14
Margarida Almeida	EP-06	Rosário Almeida	CO-17
Margarida Pedroso De Lima	PROJ-02; CO-14	Rui Araújo	EP-15
Maria Antónia Cerqueira Morais Da Costa	EP-09	Rui Oliveira Da Costa	CO-23
Maria De Fátima Santos Lourenço	EP-03	Rute Marques	PROJ-04
Maria João Leitão	CO-12; EP-21	Sabrina Simões	CO-21
Maria Rosário Almeida	CO-13; EP-14; CO-15; CO-16	Sandra Paiva	CO-19
Mariana Coelho	CO-12	Sara Calafate	EP-31
Mariana Ferreira	EP-31	Sara Gomes	EP-13; EP-17; EP-18
Mariana Lobo	CO-07	Sara Lima	CO-03
Mariana Pereira	EP-06; EP-08; EP-28; EP-30	Sara Pocinho	EP-08
Mariana Santos	EP-18	Sara Varanda	EP-19
Marisa Lima	PROJ-01; EP-02; CO-06; CO-11; CO-12; CO-13; EP-14; CO-16; EP-21	Sébastien Mériaux	CO-08
Marta Almeida	EP-06	Selene G. Vicente	CO-02
Marta Mendanha	CO-20	Sílvia Almeida	EP-16
Marta Silva	CO-23	Sofia Lopes	EP-19; EP-27
Miguel Peixoto	CO-18	Sofia Marques	EP-13; EP-18
Miguel Pereira	CO-06; CO-16	Sofia Rocha	EP-13; EP-19; EP-27
Miguel Quintas-Neves	CO-09	Sónia Coelho	PROJ-04
Miguel Tábuas-Pereira	PROJ-01; EP-02; CO-11; CO-12; CO-13; EP-14; EP-21	Stefanie Moreira	EP-17; EP-18; EP-19
Miguel Tábuas-Pereira Tábuas-Pereira	CO-15	Susana Magalhães	CO-02
Nuno Pereira Dias	EP-26	Susana Peres	EP-08; EP-28; EP-30
Olga Ribeiro	EP-26	Susana Santos Lourenço Mendes	EP-09
Patrícia Pina	PROJ-04	Tânia Silva	CO-04
Patrícia Regueira	CO-06	Tiago Condeço	PROJ-04
Paula Fernandes	PROJ-04	Tiago Gil Oliveira	CO-08; CO-09; CO-10; CO-19; CO-21; CO-22; EP-31
Pedro Castro	CO-07	Tiago Jesus	CO-09
Pedro Faustino	CO-12	Tiago Oliveira	CO-16
Peter Garrard	PROJ-01	Valter Ferreira	PROJ-04
Prof. Doutor Lázaro Álvarez	PROJ-03	Viktoriya Shkatova	CO-17
		Walter Kukull	CO-09

NEURO 2024

Figueira da Foz | 6 a 8 junho 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia / Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia



SPNC – COMUNICAÇÕES ORAIS

Oncologia

CO-001 - GRAU DE CONCORDÂNCIA ENTRE HIPÓTESE DIAGNÓSTICA IMAGIOLÓGICA E CONFIRMAÇÃO HISTOPATOLÓGICA EM DOENTES COM SUSPEITA DE LESÕES NEOPLÁSICAS MALIGNAS PRIMÁRIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL (SNC)

Mariana Chibante Pedro¹; Henrique Cabral¹; Ricardo Pereira¹; Daniela De Matos¹; José Luis Alves¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Os tumores malignos primários do SNC correspondem a um grupo heterogêneo de lesões com origem em tecido parenquimatoso cerebral, sendo as lesões da série glial os tumores primários do SNC mais frequentes. Revelam-se um desafio terapêutico, por se tratarem de lesões invariavelmente fatais, assim como por se manifestarem em 33% numa população com idade superior a 70 anos. De facto, a idade avançada associada a um pior performance status são conhecidos fatores de mau prognóstico. Com o avanço das técnicas de imagem, torna-se evidente que a análise de diversos parâmetros imagiológicos aliados à técnica espectroscópica fornecem informação consistente e reproduzível sobre a natureza das lesões. Foi realizada uma análise retrospectiva, incluindo os doentes com idade superior a 70 anos, entre 1 de Janeiro de 2020 e 31 de Dezembro de 2023, que realizaram ressonância magnética cerebral e cirurgia (biópsia cirúrgica ou exérese tumoral) por suspeita de lesão neoplásica primária maligna do SNC. Posteriormente foi averiguado qual o resultado histopatológico definitivo e orientação terapêutica proposta em reunião de decisão terapêutica. Foram identificados 161 doentes que cumpriam os critérios supramencionados, com uma idade média de diagnóstico de 76,3 anos, 104 (64,6%) submetidos a biópsia cirúrgica. Da população inicial, em apenas 12 casos diferiu o resultado neuropatológico final daquele sugerido pelo relatório imagiológico – taxa de concordância de 92,5%. De referir, que destes 12 casos, 2 representavam lesões de natureza não neoplásica e 10 tratavam-se de neoplasias de natureza diferente da sugerida pela RM-CE. À admissão, o Karnofsky Performance Status, desta subpopulação era de 70 e, à altura de discussão em DT de 50, não se qualificava, na grande maioria, para terapêuticas adjuvantes.

Os autores do trabalho pretendem demonstrar que a RM-CE é concordante com estudo anátomo-patológico na grande maioria dos casos, podendo ser aliada no *follow-up* deste subgrupo populacional, salvaguardando certas exceções.

Oncologia

CO-002 - REALIZAÇÃO DE TRATAMENTOS COMPLEMENTARES EM DOENTES COM GLIOBLASTOMA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO CIRÚRGICO

João Fernandes Silva¹; Armindo Picão¹; Alfredo Calheiros^{1,2}; Carolina Noronha^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santo António; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS); 3-Cancer Metastasis Group, i3s – Instituto de Inovação e Investigação em Saúde

Introdução: O glioblastoma é um tumor maligno primário do sistema nervoso central cujo tratamento inclui terapêuticas complementares com quimioterapia e radioterapia. O presente trabalho visa caracterizar um grupo de doentes com glioblastoma que não iniciou os tratamentos complementares previstos por deterioração clínica.

Métodos: Foram analisados retrospectivamente doentes com diagnóstico histológico de glioblastoma após biópsia ou exérese cirúrgica, realizada na ULS Santo António entre 2010 e 2017. Analisaram-se características demográficas, estado funcional, apresentação clínica, características imagiológicas, realização e extensão da exérese cirúrgica e sobrevivência.

Resultados: Foram submetidos a biópsia ou exérese cirúrgica 313 doentes com glioblastoma, sendo que 31% (n=97) não iniciaram tratamentos complementares por deterioração clínica. A sobrevivência livre de progressão e global foram significativamente piores nestes doentes ($p < 0,001$ para ambas).

O não início de tratamentos complementares associou-se a características clínicas como idade superior a 70 anos ($p = 0,002$), apresentação com alteração da marcha ($p = 0,006$) e dependência funcional ($KPS < 70$) ($p = 0,002$). Imagiologicamente, estes doentes caracterizam-se por multifocalidade lesional ($p < 0,001$), invasão da substância branca profunda ($p = 0,013$), expressão bilateral da lesão captante ($p < 0,001$) e extensão ao corpo caloso ($p < 0,001$).

Os doentes submetidos a biópsia revelaram maior taxa de deterioração clínica pré-tratamentos adjuvantes face aos submetidos a exérese cirúrgica ($p < 0,001$), e a exérese lesional total associou-se a maior taxa de início de tratamentos complementares ($p = 0,012$).

Numa análise de subgrupos, descrevem-se as características dos doentes submetidos a biópsia, submetidos a exérese cirúrgica, com idade superior a 70 anos e com $KPS < 70$.

Os preditores independentes de não início de tratamentos complementares são idade > 75 anos, $KPS < 70$, alteração da marcha, extensão ao corpo caloso e realização de biópsia, de acordo com uma análise multivariada.

Conclusão: Os doentes com glioblastoma que não iniciam tratamentos complementares por deterioração clínica apresentaram características clínicas e imagiológicas que foram identificadas no presente trabalho, podendo estes dados levar à melhoria sua orientação clínica.

Oncologia

CO-003 - MENINGIOMAS GRAU II: ANÁLISE CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA DE UM CENTRO AO LONGO DE 13 ANOS

Filipe Miguéis¹; Joana Monteiro¹; Mafalda Carneiro¹; Sérgio Costa¹

1-ULS Almada-Seixal- Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os meningiomas são os tumores intracranianos mais comuns. A sua gestão é bastante dependente do grau histológico, sendo que é um desafio prever a velocidade de crescimento e identificar as características que poderão influenciar a recidiva. Os meningiomas grau II são aqueles cuja orientação terapêutica reúne menos consenso tornando-os um tema de constante debate no seio da comunidade científica.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos informatizados de 72 doentes operados a meningiomas de grau II num hospital terciário entre janeiro de 2009 e dezembro de 2022.

Resultados: A população incluída é constituída maioritariamente por mulheres (56,9%) entre os 60 e os 79 anos com meningiomas da convexidade (27,8%) com histologia compatível com meningioma grau II atípico. A forma mais comum de apresentação foi a de crise convulsiva (30,6%) e a maioria dos doentes obtiveram um Simpson I (41,7%) na exérese cirúrgica (histologia: 25 atípico, 3 cordóide, 1 células clara, 1 secretor).

A percentagem de recidivas foi de 27,8% (21 doentes). No subgrupo submetido a cirurgia isoladamente, 17 doentes (30,4%) tiveram recidiva ao longo do seguimento, 2 deles perderam o seguimento. Em relação ao subgrupo submetido a cirurgia com radioterapia adjuvante, 4 doentes (28,6%) recidivaram.

Por fim, foi ainda realizada uma análise da correlação entre recidiva e o grau Simpson [I- 8/30 (26,7%); II- 6/22 (27,3%); III- 1/1 (100%); IV 6/17 (35,3%)], tempos médios de seguimento e tempos médios até à recidiva, assim como da mortalidade.

Conclusão: As características da população e taxas de recidiva são concordantes com a literatura conhecida, não se conseguindo estabelecer uma relação entre a realização de radioterapia adjuvante e um menor número de recidivas, permanecendo a dúvida de quais doentes poderão beneficiar da sua realização.

Oncologia

CO-004 - PREDICTORS OF EARLY RECURRENCE IN MENINGIOMA

Diogo Soberano¹; Rui Tuna^{1,2}; Paulo Linhares^{1,2,3}; Bruno Carvalho^{1,2}

1-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Neurosurgery Department, ULS São João; 3-Neurosciences Center – CUF Hospital, Porto, Portugal

Introduction: Although meningiomas have mostly a favourable prognosis, some have early recurrences or the need for a new treatment, irrespective of the histological grade. In this study, we aimed to characterize clinical, radiological, and molecular

markers in a cohort of patients with early recurrent meningiomas.

Methods: We conducted a retrospective, non-interventional study of patients with World Health Organization (WHO) grade 1 or 2 meningiomas who underwent surgical resection at Centro Hospitalar Universitário de São João between 2010 and 2021, and who had tumour recurrence or needed retreatment in the subsequent 5 years. We analysed demographic, clinical, radiological, histological, treatment-associated parameters, molecular features (TERT promotor mutation and CDKN2A/B deletion), and progression/survival data. An analysis was conducted to determine which variables were associated with shorter time-to-progression, aiming to identify predictors with a greater impact on early and rapid recurrence.

Results: We evaluated 64 patients. The median time of progression-free survival (PFS) was 26 months. Shorter PFS was associated with mitotic index ≥ 8 (7 vs 26 months, $p < 0.001$), T1-weighted image (T1w) hyperintensity (15 vs 26 months, $p < 0.025$), and WHO grade 2 (11 vs 27 months, $p = 0.010$). No genetic alterations were detected in TERT promoter or CDKN2A/B in the subgroup of patients studied.

Conclusion: In this study of early recurrence of meningiomas, molecular biomarkers (TERT promoter and CDKN2A/B), usually associated with shorter PFS, were not detected. However, WHO grade 2, mitotic index ≥ 8 , and T1w hyperintensity were significantly associated with shorter time-to-recurrence.

Oncologia

CO-005 - EXCISÃO DE METÁSTASES CEREBRAIS MÚLTIPLAS NO MESMO TEMPO OPERATÓRIO: COMPARAÇÃO DA MORBIMORTALIDADE DE DOENTES OPERADOS COM 1 VERSUS 2 CRANIOTOMIAS

Diogo Roque¹; Nuno Simas¹

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santa Maria

Introdução: Averiguar se doentes operados a 2 ou mais metástases cerebrais no mesmo tempo operatório com 2 craniotomias (grupo A) têm maior morbimortalidade versus doentes operados com 1 craniotomia (grupo B).

Método: Foram colhidos dados dos processos incluindo número e topografias das metástases cerebrais, perdas hemáticas, duração da cirurgia, número de posicionamentos, KPS pré e pós-operatório, complicações, tempo de seguimento e mortalidade, de doentes operados nos últimos 11 anos no Serviço de Neurocirurgia da ULS Santa Maria. Foi usado o SPSS® para análise estatística.

Resultados: Foram incluídos 33 doentes, 16 no grupo A e 17 no grupo B. A média de idades do grupo A foi 51,4 anos versus 59,2 no grupo B. Em 16 dos 17 doentes do grupo B e em todos os doentes do grupo A foram removidas 2 metástases (em 1 doente do grupo B foram removidas 3 lesões). No grupo A, 9 doentes foram reposicionados. Neste grupo, em 12 casos foram feitas 2 incisões e em 4 uma incisão. A perda hemática média no grupo A foi 367 cm³ versus 262 no grupo B. A duração média da cirurgia do grupo A foi 361 minutos versus 270 no B. O KPS mediano pré e pós-operatório foi 80% nos dois grupos. O tempo médio de seguimento no grupo A foi 12,8 meses versus 11,8 no grupo B. Relativamente a complicações, 1 doente do grupo A teve crises epilépticas e 3 doentes do grupo B tiveram complicações neurológicas (2 tiveram crises epilépticas

e 1 teve um hematoma da loca que foi drenado). Do grupo A, 68,8% dos doentes faleceram *versus* 94,1% do B. Fez-se testes Chi2 e *logrank* que não revelaram diferenças estatisticamente significativas na morbimortalidade dos grupos.

Conclusão: Na nossa amostra efetuar duas craniotomias para excisão de metástases cerebrais não aumentou a morbimortalidade dos doentes.

Oncologia

CO-006 - SUBGRUPOS DE EXPRESSÃO DAS CADERINAS DEFINEM A DIFERENCIAÇÃO TUMORAL E O PROGNÓSTICO EM DOENTES COM GLIOBLASTOMA

Carolina Noronha^{1,2}; **Ana Ribeiro**²; **Joaquim Reis**¹; **Claudia Faria**³; **Ricardo Taipa**⁴; **Joana Paredes**²

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo Antonio, Unidade Local de Saude de Santo Antonio; 2-i3s – instituto de investigação e inovação em saúde; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saude de Santa Maria; 4-Unidade de Neuropatologia, Hospital de Santo Antonio, Unidade Local de Saude de Santo Antonio

Introdução: Glioblastoma é um tumor com mau prognóstico, dotado de um comportamento infiltrativo e heterogeneidade fenotípica. A transição epitelio-mesenquimatosa (EMT) é um mecanismo subjacente à capacidade de desdiferenciação, invasão e disseminação tumoral. Tem como marcador a troca da E-caderherin pela N-cadherin, e é pouco compreendido nos gliomas. Assim, propusemo-nos a estudar a expressão das caderinas no glioblastoma e tentar compreender este mecanismo neste tumor.

Métodos: De um coorte de 313 glioblastomas foram documentadas características clínicas e documentadas características imagiológicas qualitativas e quantitativas VASARI. Foram revistas as histologias e documentadas características neuropatológicas, incluindo presença de componentes fenotípicos glial, epitelial e mesenquimatoso. Avaliação da expressão da E-, P- e N- caderinas por imunocitoquímica em todos os tumores e em 38 tumores recidivados. Validação com dados do TCGA.

Resultados: A N-cadherin é a caderina mais comum no glioblastoma, expressa em 82% dos casos. Nas recidivas a expressão da P-caderina aumenta de 20,8% para 60,5%. A presença de um fenótipo epitelial associa-se com a presença da E-caderina ($p<0,001$) e um mesenquimatoso com a P-caderina ($p<0,001$). Quando avaliando as características dos subgrupos definidos pela co-expressão destas caderinas, identificámos que: o subgrupo mais comum é a expressão isolada da N-caderina. Há um subgrupo com tumores quísticos ($p<0,001$), diferenciação epitelial ($p<0,001$) e melhor prognóstico ($p=0,005$), definido pela co-expressão E- e N- caderina. Um subgrupo associado ao fenótipo mesenquimatoso ($p<0,001$), mais frequente na recidiva e frequentemente presente em tumores multifocais ($p=0,024$), determinado pela co-expressão P e N caderina. Finalmente, um grupo de tumores mais agressivos ($p=0,020$ e $p=0,012$, respectivamente), muito heterogéneo, associado a disseminação leptomeningea ($p=0,03$ e $p=0,026$, respectivamente) e com expressão E-P- caderina ou isolada da P-caderina.

Conclusão: Os subgrupos de expressão das caderinas possuem diferentes características clínicas, imagiológicas e neuropatológicas. Parecem assim poder marcar um mecanismo EMT-like e reflectir a diferenciação e agressividade tumoral.

Funcional

CO-007 - CIRURGIA DA EPILEPSIA EM DOENTE ACORDADO COM MAPEAMENTO DE ÁREAS DE LINGUAGEM

Joana Sofia Gonçalves Martins¹; **Carolina Maruta**^{2,3}; **José Fonseca**^{2,3}; **Ana Rita Peralta**^{3,4,5}; **Sofia Quintas**^{3,6}; **Carla Bentes**^{3,4,5}; **Diogo Simão**^{1,3}; **Alexandre Rainha Campos**^{1,3}

1-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, ULS Santa Maria; 2-Laboratório de Linguagem da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3-Centro de Referência para a área das epilepsias refratárias – membro da ERN EpiCare; 4-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, ULS Santa Maria; 5-Laboratório EEG/Sono, Departamento de Neurociências e Saúde Mental (Neurologia), Hospital de Santa Maria, ULS Santa Maria; 6-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, ULS Santa Maria

Introdução: Na cirurgia de epilepsia refractária, quando identificada a zona epileptogénica (ZE), a sua remoção assume primordial importância na tentativa de cura cirúrgica. Se a ZE se encontra próxima de áreas eloquentes da linguagem, a cirurgia com o doente acordado é fundamental para o mapeamento cortical e subcortical destas áreas, por forma a evitar défices pós-operatórios da linguagem.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo dos doentes operados acordados no âmbito da cirurgia de Epilepsia (2011-2024) na nossa instituição. Foram colhidos dados demográficos, duração e semiologia da epilepsia, avaliação pré-operatória, utilização de electrocorticografia (ECoG), complicações, diagnóstico neuropatológico, tempo médio de seguimento (Tmedio) e evolução.

Resultados: Quinze doentes com epilepsia focal refractária (9 homens, 6 mulheres, 12-53 anos) de diferentes etiologias: 6 displasias, 6 LEAT, 1 lesão angiomatosa corticopial, 1 cicatriz gliótica, 1 esclerose temporal mesial com displasia do polo. Cirurgias em regime *asleep-awake-asleep* com utilização de ECoG na maioria e mapeamento intra-operatório das áreas da linguagem próximas da ZE. Obteve-se remoção total das lesões em 13 doentes. Tmedio=4,06 anos. Em 80% obteve-se uma melhoria significativa no controlo de crises (Engel Ia n=9, Engel Ib n=3). Num doente ocorreu melhoria parcial, com resolução das crises incapacitantes (Engel Ic). Noutro doente houve recidiva das crises incapacitantes após um período inicial sem crises (Engel IIa). Num caso houve necessidade de conversão para anestesia geral por falta de colaboração, não se obtendo melhoria (Engel IV). Registaram-se 3 complicações (20%): 1 doente com afasia anómica, 1 doente com hemianopsia e hemiparesia e 1 doente com quadrantópsia. Os défices motores e de linguagem reverteram nas semanas seguintes. Nesta amostra não houve diferenças neuropsicológicas no pré e pós-operatório, excepto melhoria na memória imediata ($p=0,016$).

Conclusão: Na nossa instituição, a cirurgia ressectiva com o doente acordado foi uma modalidade terapêutica eficaz e segura para remoção de zonas epileptogénicas próximas de áreas de linguagem.

Funcional**CO-008 - EFICÁCIA E SEGURANÇA DA TERMOCOAGULAÇÃO GUIADA POR SEEG NO TRATAMENTO DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA**

Manuel J. Ferreira-Pinto¹; Carolina Silva^{1,2}; Augusto Ferreira^{2,3}; Helena Rocha^{2,3}; Ricardo Rego^{2,3}; Clara Chamadoira^{1,2}; Manuel Rito^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, ULS São João

Introdução: A termocoagulação guiada por SEEG (SEEG-TC) permite produzir lesões focais através de eléctrodos intracerebrais implantados para exploração de epilepsia, interferindo na rede epileptogénica de forma individualizada.

Desde a sua descrição em 2004, várias séries internacionais têm reportado o benefício e eficácia desta técnica, permitindo melhorar o controlo da epilepsia num número significativo de doentes. O nosso grupo iniciou este procedimento em 2021 e este trabalho pretende descrever a nossa série de doentes submetidos a SEEG-TC, aferindo a sua segurança e eficácia.

Metodologia: Trata-se de um estudo retrospectivo, descritivo de uma série de pacientes submetidos a SEEG-TC na nossa instituição até ao final de 2023. Foram obtidos dados demográficos, natureza da epilepsia, as classificações de Engel e ILAE pós-procedimento, necessidade de cirurgia subsequente e complicações.

Resultados: Foram submetidos a SEEG-TC 15 doentes, com média de idades de 38±15 anos e duração média da epilepsia de 22±15 anos. A zona epileptogénica compreendia os lobos: frontal (1), ínsula (1), operculo-insular (2), occipital (1), temporal (7) e temporo-occipital (3). A patologia subjacente incluía heterotopia nodular periventricular (5), esclerose temporal mesial (4), angioma cavernoso (1), LEAT (1), polimicrogiria (1), encefalocelos (1) ou indeterminada (2). O tempo médio de *follow-up* pós SEEG-TC é de 14±8 meses. As classificações de ILAE pós-procedimento foram: 36% 1, 14% 3, 14% 4, e 36% 5. A classificação de Engel consistiu em: 29% Ia, 7% Ic, 7% IIa, 7% IIb, 7% IIIa, 7% IIIb, 36% IVb. Apenas 36% dos pacientes prosseguiram para cirurgia ressectiva após SEEG-TC. Não foram registadas complicações atribuíveis à termocoagulação.

Conclusão: Na nossa experiência, a SEEG-TC é uma técnica segura e eficaz, produzindo efeito benéfico em 57% dos doentes e reduzindo a necessidade de cirurgia ressectiva. Sendo ainda uma série curta, os resultados obtidos suportam o benefício deste procedimento em casos seleccionados de epilepsia refractária.

Funcional**CO-009 - AVALIAÇÃO INICIAL DA EFICÁCIA E SEGURANÇA DA TALAMOTOMIA POR ULTRASSONS FOCADOS GUIADOS POR IMAGEM DE RESSONÂNCIA MAGNÉTICA (MRGFUS) PARA O TREMOR ESSENCIAL REFRACTÁRIO: A PRIMEIRA UNIDADE EM PORTUGAL**

Nuno Vila-Chã¹; Clara Chamadoira¹; Rui Araújo¹; Domingos Oliveira¹; Joana Alves Costa¹

1-Unidade Médica MRgFUS – JCC Diagnóstico por Imagem, HOPCA e Hospital São Francisco – Porto – Portugal

Introdução: A talamotomia por ultrassons focados guiada por imagem de ressonância magnética (MRgFUS) surgiu recentemente como uma abordagem terapêutica inovadora para o tremor essencial (TE) refratário ao tratamento médico. A primeira Unidade Médica a oferecer MRgFUS para o tratamento do TE foi recentemente inaugurada em Portugal.

Métodos: Realizou-se um estudo retrospectivo que analisou os dados dos primeiros 9 doentes, todos com seguimento mínimo de 6 meses, submetidos à talamotomia unilateral do núcleo ventral intermédio (Vim) por MRgFUS para o tratamento do TE refratário.

Resultados: A idade média dos doentes era de 69,2 anos (intervalo 26-87 anos). Cinco doentes eram do sexo masculino e todos os doentes eram destros. Sete doentes tinham história familiar de TE. A duração média da doença era de 21,3 anos (intervalo 10-40 anos). A talamotomia foi realizada no lado esquerdo em oito doentes e no lado direito em um doente, de acordo com a preferência individual. A última avaliação foi em seis doentes aos 12 meses e em três doentes aos 6 meses após o procedimento. A talamotomia por MRgFUS resultou numa melhoria na Escala de Classificação Clínica para Tremor (CRST), de 61%, e na CRST para a mão tratada, de 71%. A melhoria na escala da qualidade de vida no TE (QUEST) foi de 64%. Não se registaram efeitos adversos graves; os observados (cefaleias, náuseas, vertigens, parestesias, ataxia e paresia) foram de intensidade ligeira e nenhum doente apresentava efeitos adversos na última avaliação.

Conclusão: Os resultados iniciais da primeira Unidade Médica MRgFUS em Portugal são promissores. Todos os doentes apresentaram melhorias significativas do tremor e da qualidade de vida, com efeitos adversos ligeiros e transitórios. Estes dados, reforçam a crescente evidência na literatura da eficácia e da segurança da talamotomia por MRgFUS no tratamento do TE refratário.

Funcional**CO-010 - IMPACTO DA HIPERTENSÃO ARTERIAL NA RECIDIVA DA NEURALGIA TRIGEMINAL**

Rodrigo Batata¹; Vasco Sá Pinto¹; Sérgio Sousa¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Armindo Fernandes¹; João Fernandes¹; Eduardo Cunha¹; Alfredo Calheiros¹

1-Unidade Local de Saúde de Santo António

A neuralgia do trigémio (NT) caracteriza-se por episódios súbitos de dor facial intensa e incapacitante. A descompressão microvascular (DMV) é uma técnica bastante eficaz mas a recidiva é uma realidade e os seus preditores não estão completamente esclarecidos. Estudos recentes associam a hipertensão ao risco de recidiva.

O objetivo do presente trabalho é explorar o papel da HTA e do seu controlo na recidiva da NV nos doentes submetidos a DMV.

Analisou-se retrospectivamente 72 casos de NT clássica submetidos a DMV entre 2003-2023. Foram colhidos dados relativos às características clínicas e imagiológicas pré-operatórias, complicações peri-operatórias, controlo algico imediato e a longo prazo (de acordo com a escala *Barrow Neurological Institute Pain Intensity Score* –BNIPIS) e achados intra-operatórios.

A idade média de apresentação foi de 54 anos com uma predominância do sexo feminino-64%. Os territórios mais afeta-

dos foram V2 e V3 e *trigger* mais frequentemente relatado foi a mastigação. 83.3% dos indivíduos apresentaram bom controlo álgico (BNIPIS $\leq$ 3) aos 6 meses pós-operatório. No seguimento a longo prazo (mediana de 57,5 meses) 85,9% dos doentes apresentaram bom controlo álgico sendo que 50,7% apresentavam BNIPIS=1.

A recidiva foi de 29,25% (n= 21). Nos indivíduos que recidivaram, a presença de HTA foi de 63,60% vs 30% nos que não apresentaram recidiva ($p=0.043$).

A taxa de recidiva nos doentes hipertensos com bom e mau controlo pré-operatório não mostrou diferenças significativas (43% vs 50% respetivamente, $p=0,772$). No pós-operatório, a taxa de recidiva nos doentes com bom e mau controlo tensional também não mostrou diferenças significativas (50% vs 54% respetivamente, $p=0,864$). Nos fármacos anti-HTA, os bloqueadores-canais-cálcio são os que apresentam uma maior redução na recidiva, embora não estatisticamente significativo.

A HTA parece ser um preditor de recidiva mas o mecanismo fisiopatológico não sugere estar associado ao aumento da pressão sanguínea mas sim a processos secundários, independentes de pressão.

Funcional

CO-011 - ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DO NÚCLEO SUBTALÂMICO NA DOENÇA DE PARKINSON E A SATISFAÇÃO SEXUAL: REDESCOBERTA DA INTIMIDADE?

Francisco Almeida Rebelo¹; Teresa Pinheiro¹; Inês Ramadas¹; Rui Sobrinho¹; Pedro Barros¹; Rafael Fernandes¹; João Lourenço²; Joaquim Monteiro¹; Pedro Roque¹

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São José; 2-Serviço de Neurologia, ULS São José

Introdução: A estimulação cerebral profunda do núcleo subtalâmico (ECP-NST) constitui uma cirurgia segura e eficaz na doença de Parkinson (DP) idiopática. A eficácia desta cirurgia no alívio da sintomatologia motora foi largamente documentada e existe um conhecimento considerável sobre o seu impacto psicológico e na melhoria da qualidade dos doentes. Contudo, existe um desconhecimento substancial sobre o seu impacto na função sexual. A satisfação sexual (SS) constitui um aspecto central da saúde sexual dos indivíduos, segundo a OMS. Este estudo teve como objectivo analisar a SS em doentes com DP submetidos a ECP-NST e correlacioná-la com diversas variáveis clínicas e demográficas.

Métodos: Utilizou-se a *Global Measure of Sexual Satisfaction* (GMSEX), um instrumento que avalia a SS global no contexto de uma relação íntima, para avaliação da SS dos doentes submetidos a ECP-NST entre 2017-2023. De forma retrospectiva, colheram-se dados demográficos, comorbilidades, pontuação da UPDRS III e H&Y pós-operatórias, tempo decorrido desde cirurgia (anos) e resultado cirúrgico. Foi realizada uma análise univariável e multivariável para identificar possíveis associações estatisticamente significativas.

Resultados: Dos 52 doentes contemplados, participaram 37. 23 doentes eram do sexo masculino (62%) e 14 do sexo feminino (38%), com idade média de 67 $\pm$ 5 anos. Apresentaram uma pontuação média de 20,7 $\pm$ 7 na GMSEX, que permitiu a sistematização em 2 grupos: menos sexualmente satisfeitos (<20) (40%) e mais sexualmente satisfeitos ($\geq$ 20) (60%). 66,7% e 55,6% dos doentes do sexo feminino e masculino encontravam-

-se mais satisfeitos, respectivamente. Não se verificou uma associação estatística entre a SS e as variáveis analisadas.

Conclusão: 60% dos doentes apresentaram maior satisfação sexual, com uma proporção substancialmente maior entre os indivíduos do sexo feminino. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas entre a SS dos doentes submetidos ECP-NST e as variáveis analisadas. Permanece a possibilidade de que a ECP possa influenciar a SS dos doentes com DP idiopática.

Outros

CO-012 - OTIMIZAÇÃO DA CRIAÇÃO DE UM RETALHO DE CRANIOPLASTIA CRIADO A PARTIR DE UM MOLDE 3D DO CRÂNIO DO PACIENTE

Joana Fernandes¹; Alexandre Rainha Campos²; Jéssica Branco³; Nuno Matela⁴; Rui Cortes⁵

1-Faculdade de Ciências, Departamento de Física, Universidade de Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, ULS Santa Maria; 3-Instituto de Anatomia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 4-Faculdade de Ciências, Instituto de Biofísica e Engenharia Biomédica, Universidade de Lisboa; 5-Lean Health Portugal

Introdução: A cirurgia para cranioplastia é efetuada com relativa frequência e, por vezes, não é possível realizar esta intervenção com osso autólogo. Visto que os implantes personalizados para esta cirurgia são dispendiosos, muitos hospitais tentam reduzir os custos fabricando implantes "in-house", utilizando software gratuitos, impressão 3D e exames de pacientes. A literatura tem revelado que algumas metodologias hospitalares tendem a ser complexas e demoradas, inviabilizando o objetivo desta alternativa.

Métodos: Neste estudo foram avaliados seis programas de processamento de imagem e usados 3 casos clínicos para tentar melhorar um processo já implementado, em termos de etapas e duração, tornando-o mais reprodutível tanto na construção do defeito ósseo como do molde para produzir o substituto de osso para a cranioplastia. Na construção do defeito ósseo, foi tido em conta a frequente inexistência de TC volumétrica pré-operatória.

Resultados: Os resultados deste estudo demonstraram uma redução das etapas do processo de construção do molde em 65,52%, e redução de tempo de 81,81%. O processo de impressão revelou-se menos afetado pela metodologia utilizada, uma vez que está mais dependente do método de impressão. Os moldes 3D do defeito revelaram valores de exatidão de 99,1%, 95,3% e 93,1%, quando comparados com os criados com base em TC volumétrica pré-craniectomia.

Conclusão: Este estudo contribuiu para melhorar o fluxo de trabalho da equipa hospitalar. Sugere-se a implementação da impressão 3D e das tecnologias CAD/CAM noutras áreas clínicas.

Oncologia

CO-013 - CATEGORY NAMING BASED ON SEMANTIC CHOICE AS A PROMISING INTRAOPERATIVE MONITORING TOOL FOR LEFT FRONTOTEMPORAL LESIONS

Maura Becker¹; Carla Tampier¹; Phillip Keil¹; Ricardo Loução¹; Julia Pieczewski¹; Marco Timmer¹; Juergen Hampl¹; Christoph Kabbasch²; Kristina Jonas³; Roland Goldbrunner¹; Carolin Weiss Lucas¹

1-Universidade de Colónia (Alemanha), Centro de Neurocirurgia;

2-Universidade de Colônia (Alemanha), Instituto de Radiologia Diagnóstica e Intervencional; 3-Universidade de Colônia, Faculdade de Ciências Humanas

Introduction: Semantic association, which is a crucial component of communication, is rarely part of the standard monitoring parameters for awake surgery. Promising options such as the Pyramid and Palm Tree Test (PPTT) deserve more detailed investigations regarding the suitability of different task instructions to represent dysfunctions in different parts of the semantic network. We therefore analysed a PPTT adaptation (Cologne Semantic Association Task; COSAT) with different instruction settings for functional-anatomical correlates, robustness and intraoperative feasibility.

Methods: 42 stimuli were composed in triplet format, based on the Cologne Naming Test. The task consisted in forced choice/ association of the semantically associated pair of the top drawing. We examined three different instruction types of semantic choice: (I) button press, (II) object naming, and (III) category naming. We evaluated the influence of the instruction type on response robustness, delay and functional cortex activations. First, test robustness was tested in 24 volunteers, stratified by age and gender. Second, fMRIs related to this task (3T, cluster sparse acquisition) were acquired in 20 subjects and analysed using SPM12. Third, clinical feasibility was tested during task-related fMRT (to inform tractography and surgical planning) and awake glioma surgery monitoring.

Results: First, age was associated with latency ($p<0.005$). Age and gender influenced difficulty and total test time ($p<0.001$). Second, interim fMRI data showed mainly left-hemispheric activations, similar to non-verbal semantic tasks (middle and inferior frontal gyrus, anterior superior temporal gyrus). The most comprehensive activation patterns were observed using category naming instructions, and extended into the frontal association network. Finally, clinical feasibility was proven in five pilot patients.

Conclusion: Our data suggest that semantic association tasks, particularly in conjunction with category naming instructions, hold promise as a functional mapping and intraoperative monitoring tool for communication functions of patients with left frontotemporal lesions.

Oncologia

CO-014 - IMPACTO DA ABERTURA VENTRICULAR NAS CIRURGIAS DE EXÊRESE DE GLIOBLASTOMAS: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA E UNICÊNTRICA

Armino Picão Fernandes¹; João Fernandes¹; Sérgio Moreira¹; Alfredo Calheiros¹; Carolina Noronha^{1,2,3}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santo António; 2-Cancer Metastasis Group – I3S; 3-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar-U.Porto

Introdução: A abertura ventricular (AV) durante a cirurgia de exêrese tumoral e a localização subventricular (SVZ) dos glioblastomas (GBM) têm sido associadas a pior prognóstico, tornando a decisão de obter remoções totais/supra-totais um dilema cirúrgico. Este estudo pretendeu avaliar o impacto prognóstico da AV e a sua relação com localização SVZ em doentes com GBM operados.

Métodos: Foi realizada uma análise retrospectiva dos processos clínicos e dos estudos de imagem de doentes com GBM operados entre 2010-2020 no nosso hospital. A AV foi avaliada

com base nos estudos de imagem pós-operatórios e nos relatos cirúrgicos. A localização na SVZ foi categorizada de acordo com a classificação de Lim *et al.* e com base na RM-CE pré-operatória. Documentamos variáveis imagiológicas, complicações cirúrgicas, evolução clínica, tratamentos complementares e sobrevivência.

Resultados: No total, ocorreu AV em aproximadamente 40% dos doentes operados. Cerca de 50% dos GBM apresentavam relação com a SVZ. Doentes com AV demonstraram maior proporção de tumores temporais mesiais ($p<0,05$), localização na SVZ ($p<0,05$), extensão ao corpo caloso ($p<0,05$) e extensãoependimária ($p<0,05$). Não se verificaram diferenças na extensão de remoção (EOR) nem nas taxas de complicações pós-operatórias (infecção, hemorragia, pseudomeningocelo, hidrocefalia).

A maioria dos GBM recidivou ao nível da SVZ.

Tanto a AV como a localização SVZ se associaram a reduções significativas da sobrevivência global (OS) e da sobrevivência livre de progressão (PFS). Contudo, na análise multivariada, nenhuma se revelou fator independente de pior prognóstico.

Conclusão: Na nossa amostra, AV foi bem tolerada e não se traduziu num aumento de complicações pós-operatórias. Apesar de se associar a piores OS e PFS, a AV não mostrou ser um fator independente de pior prognóstico, pelo que pode ser praticada pelos neurocirurgiões para alcançar maiores EOR.

Oncologia

CO-015 - TAILORED COGNITIVE ASSESSMENT FOR GLIOBLASTOMA PATIENTS

Carolin Weiss Lucas¹; Kimberley Rodrian^{1,2}; Maura Becker¹; Charlotte Nettekoven¹; Ricardo Loução¹; Julia Pieczewski¹; Kristina Jonas³; Martin Kocher¹; Dorothee Wiewrodt⁴; Mario Loeher⁵; Christine Jungk⁶; Roland Goldbrunner¹; Noa-¹⁹ Study Group^{7,8,9,10}

1-Universidade de Colônia (Alemanha), Centro de Neurocirurgia; 2-RWTH Universidade de Aachen (Alemanha), Serviço de Neurocirurgia; 3-Universidade de Colônia (Alemanha), Faculdade de Ciências Humanas, Departamento de Educação e Reabilitação Especial; 4-Universidade Muenster (Alemanha), Departamento de Neurocirurgia; 5-Universidade de Wuerzburg (Alemanha), Departamento de Neurocirurgia; 6-Universidade de Heidelberg (Alemanha), Departamento de Neurocirurgia; 7-Serviços de Neurocirurgia dos Hospitais Universitários de Colônia, Wuerzburg, Heidelberg, Mainz, Dresden, Luebeck, Regensburg, Freiburg e Tuebingen; 8-HELIOS Hospital Schwerin; 9-Donau-Isar Hospital Deggendorf; 10-Hospital Chemnitz GmbH

Introduction: When operating on brain tumours, the need for the greatest possible resection must be weighed against the risk of functional damage. Although cognitive functions are essential for activities of daily living and for quality of life, deficits are often overlooked due to the lack of appropriate testing practice in clinical routine. A neurocognitive testing protocol was tailored to the constraints associated with the context of neuro-oncology surgery and clinically validated in a multicentric effort.

Methods: The test battery, which consists of ten adapted neurocognitive standard tests was applied in 150 healthy volunteers and 272 patients with suspected glioblastoma. The tests include a simple standard administration manual that allows for guidance by trained support staff. As an alternative to face-to-face interviewing of the paper-pencil test battery, the tests were administered at home with remote video instruction by the investigator in selected patients (follow-up time points) and in half of the healthy volunteers (pseudo-randomised). All patients received standard MRI imaging along with test time points be-

fore, within three days after and three months after surgery.

Results: The average test duration was 30-40 minutes. Feasibility was excellent. Video-instructed home tests had no significant influence on overall neurocognitive performance in healthy subjects, but were associated with significantly lower overload and higher enjoyment levels. In routine clinical practice, the test results have proved useful in raising awareness of functions at risk and adapting awake surgery tasks accordingly.

Conclusion: To ensure appropriate neurocognitive testing in clinical routine, a simple and easily-to-perform standard protocol tailored to the capabilities of brain tumour patients is essential. Regular pre- and postoperative testing helps to identify functions at risk, inform the intraoperative monitoring concept and to detect potential need for further postoperative support (e.g. cognitive training).

Oncologia

CO-016 - GLIOMAS DE ALTO GRAU EM ADULTOS JOVENS E ADULTOS MAIS VELHOS: UM ESTUDO COMPARATIVO RETROSPECTIVO DOS ÚLTIMOS 10 ANOS NO HOSPITAL DE BRAGA

Renato Pereira¹; Pedro Ribeiro¹; João Nogueira¹; Hugo Pereira¹; Afonso Almeida Pinto¹; Ricardo Moreira¹; Miguel Afonso¹; Renata Marques¹

1-Hospital de Braga

Introdução: Os tumores cerebrais representam a maioria de todos os tumores primários do sistema nervoso central (SNC). Estes tumores possuem uma etiologia multifatorial, sendo que os tumores cerebrais primários mais comuns são os gliomas. Na literatura destaca-se o impacto da idade nas manifestações clínicas, na localização do tumor e o seu envolvimento no momento do diagnóstico e na determinação do valor prognóstico do tumor.

Os gliomas de alto grau em pacientes adultos jovens representam um grupo habitualmente com tempos de sobrevida mais longos, mas há poucos estudos que investiguem quais as características que podem ser mais preditivas de sobrevida para estes doentes. Apesar de décadas de investigação, os gliomas de alto grau continuam a ser um dos tumores mais letais e com mais morbilidade associada, não existindo ainda tratamentos eficazes para curar estes doentes.

Métodos: Foi realizado um estudo observacional, longitudinal, retrospectivo e descritivo. A população do estudo consiste em pacientes com diagnóstico de glioma de alto grau operados no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga desde janeiro de 2014 até dezembro de 2023.

Resultados: O principal objetivo do estudo foi comparar doentes adultos jovens versus doentes mais velhos com gliomas de alto grau, no que diz respeito às características demográficas, apresentação inicial, localização do tumor, análise imuno-histoquímica e biomolecular, tipo de tratamento efetuado e tempo de sobrevida.

Conclusão: Após análise das características demográficas, clínicas, patológicas, tratamento e prognóstico dos doentes com gliomas de alto grau, verificamos que a idade parece ser um fator com impacto no decurso da doença, carecendo ainda esta temática de mais investigação para melhor se compreender a biologia destes tumores, nomeadamente, nos mais jovens.

Ciências Básicas

CO-017 - TARGETING THE CCL2/CCR2 PATHWAY IN METASTATIC MEDULLOBLASTOMA

Claudia Faria¹; Carlos Custódia²; Eunice Paisana²; Daniel Picard³; Marc Remke³; João Barata²; Rita Cascão²

1-Department of Neurosurgery, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria (ULSSM), Lisboa, Portugal.; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Department of Pediatric Oncology, Hematology, and Clinical Immunology, Medical Faculty, Heinrich Heine University, University Hospital Düsseldorf, Düsseldorf, Germany

Introduction: Medulloblastoma (MB) is the most common malignant brain tumor in children. MB metastases are frequent in Group 3 and Group 4 tumors, and worsen patient prognosis. It was believed for decades that MB dissemination occurred through the cerebrospinal fluid (CSF) but recently it has been shown that it can also occur through the bloodstream. The mechanism of hematologic dissemination in MB is driven by the activation of the CCL2/CCR2 pathway. This work aimed to validate CCR2 has a prognostic marker in MB and to identify novel targeted therapies for metastatic disease.

Methods: We have analysed RNA sequencing data and histological data on MB patient samples to assess the expression of CCL2 and CCR2. The ONS76 MB cell line was modulated to overexpress CCR2 (ONS76 OE-CCR2) and to assess proliferation and migration. Orthotopic mouse models of MB were developed to assess the impact of this pathway in tumor invasion, dissemination, and mouse survival. Furthermore, these models were used to test compounds identified in an in-silico drug screen.

Results: High expression of CCR2 was associated with metastatic tumors, particularly in Group 3, and reduced patient survival. In vitro, CCL2 stimulation increased ONS76 OE-CCR2 cell proliferation and migration, through activation of ERK. CCR2-driven orthotopic xenografts of MB, exhibited more aggressive disease phenotypes and decreased survival. An in silico drug screen with thousands of compounds predicted to target CCR2, identified cenicriviroc has a promising new therapy in MB. Cenicriviroc reduced cell proliferation and migration, and inhibited CCR2 signaling in vitro. A preclinical trial with cenicriviroc in our mouse models of MB showed efficacy in decreasing tumor burden.

Conclusion: CCR2 is a potential clinical biomarker of prognosis in MB. CCR2-driven mouse models of MB develop aggressive disease phenotypes which can be effectively treated with the dual CCR2/CCR5 inhibitor, cenicriviroc.

Base do Crânio

CO-018 - SINONASAL QUALITY OF LIVING AFTER ENDOSCOPIC ENDONASAL SELLAR TUMOUR SURGERY

Pedro Abreu¹; José Artur Lourenço¹; Pedro Teles¹; Ana Luísa Nascimento¹; Filipe Jacinto²; Vitor Oliveira³; Joaquim Pedro Correia¹

1-Unidade Local de Saúde, Hospital de Faro; 2-Unidade Local de Saúde, Hospital de Faro, Serviço de Otorrinolaringologia; 3-Unidade Local de Saúde, Santa Maria, Serviço de Otorrinolaringologia

Introduction: The present study aimed to characterize the sinonasal quality of living in the patients submitted to endo-

scopic endonasal approaches to sellar tumours. Also, an analysis was planned for the degree of turbinate removal and its impact on the sinonasal symptoms.

Methods: A cross-sectional analysis was conducted in our patients submitted to endoscopic endonasal sellar tumour surgery. Nasal quality of living was evaluated using the *Empty Nose Syndrome 6-Item Questionnaire* (ENS6Q) and *Sinonasal Outcome test-22* (SNOT22). Patients nasal anatomy after surgery was evaluated using thin-cut computerized tomography scans. Descriptive statistics of the population and comparative analysis were planned, namely the relationship between questionnaires scores and turbinate extent of removal.

Results: A total of 18 participants was obtained from a pool of 41 patients submitted to endoscopic endonasal sellar tumour surgery. Averaging 62 years old, eleven females and 7 males were included. ENS6Q and SNOT22 averaged 7.17 ± 7.57 SD and 34.3 ± 31.2 SD, respectively. Shapiro-Wilk tested p was 0.006 for the ENS6Q, so a Mann-Whitney test was used for subgroup analysis. Seven patients had unilateral median turbinate removal and 11 patients had bilateral median turbinate excision. ENS6Q scores were not significantly different between these groups. However, patients submitted to unilateral median turbinate removal had significantly lower SNOT22 scores (20.86 ± 26 SD) in comparison with bilateral median turbinate removal counterparts (42.82 ± 32.35).

Conclusion: The present study points to a significant difference in the sinonasal quality of living in patients with unilateral median turbinate removal against bilateral excision. It re-enforces the need of tailoring access exposure to each patient, balancing sufficient working space and minimal damage to nasal structures. Study methodological limitations and sample size must be considered when generalizing data.

Base do Crânio

CO-019 - RECONSTRUÇÃO COM REDE DE TITÂNIO "EM DUPLA ASA" PARA DEFEITOS COMPLEXOS APÓS ABORDAGEM TRANSBASAL ANTERIOR: DESCRIÇÃO TÉCNICA E ANÁLISE DE UMA SÉRIE DE CASOS

Carolina Santos Silva¹; Ana Vaz Ferreira¹; Vasco Carvalho¹; Gil Coutinho²; Manuel Mendes Leal²; Pedro Alberto Silva¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde São João, Porto; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Unidade Local de Saúde São João, Porto

Introdução: A reconstrução da base do andar anterior é um passo crucial e desafiante nas cirurgias desta região anatómica, inserida numa abordagem multidisciplinar. Uma reconstrução que restabeleça a barreira entre os compartimentos intracraniano e nasossinusal, evitando complicações secundárias que possam comprometer o prognóstico, é francamente condicionada na ausência de retalho mucoso vascularizado viável e solução de continuidade extensa. Com este trabalho pretendemos descrever um protocolo técnico aplicado em casos seleccionados nos últimos cinco anos e rever o *outcome* numa série de doentes.

Métodos: São descritos detalhadamente os princípios anatómicos e a técnica cirúrgica. Foi realizada uma análise retrospectiva de todos os doentes submetidos a uma abordagem combinada ou isolada da base do andar anterior, nos quais o referido protocolo foi aplicado, no nosso hospital entre 2019 e 2024. Foram registados dados sociais, demográficos e clínicos, bem como a ocorrência de complicações ou de falência da abordagem.

Resultados: Foram incluídos um total de 17 doentes. A idade mediana foi de 60 anos ($SD \pm 15,75$). Treze doentes (76,4%) apresentavam tumores craniossinuais (dos quais 9 eram adenocarcinomas, 2 meningiomas, 1 carcinoma basocelular e 1 carcinoma nasossinusal não diferenciado), 2 apresentavam infeções fúngicas e 2 apresentavam defeitos complexos da base do crânio (dos quais um por iatrogenia e outro secundário a trauma). O *follow-up* médio foi de 312 dias ($SD \pm 389$), sendo que apenas 1 doente (5,6%) apresentou evidência (tardia) de fístula de LCR. Nenhum doente necessitou de tratamento para infeção pós-cirúrgica ou de re-operação.

Conclusão: O protocolo de reconstrução da base do andar anterior com rede de titânio em "dupla asa" como complemento à abordagem transbasal anterior é uma técnica versátil que permite a criação de uma barreira multi-camadas para o compartimento intracraniano, oferecendo uma adequada taxa de complicações e de alta precoce com acesso ao tratamento adjuvante quando indicado.

Base do Crânio

CO-020 - UTILIDADE E DESAFIOS DA RECONSTRUÇÃO POR TRACTOGRAFIA DE NERVOS CRANIANOS NO PLANEAMENTO NEUROCIRÚRGICO DE LESÕES DA BASE DO CRÂNIO: PRIMEIROS 10 CASOS

Ana Ferreira¹; José Maria Sousa²; Vasco Carvalho¹; Bruno Carvalho¹; Manuel Ferreira Pinto¹; Patrícia Polónia¹; António Vilarinho¹; Pedro Alberto Silva¹

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2-Serviço de Neurorradiologia, ULS São João

Introdução: A identificação imagiológica pré-operatória do trajeto anatómico de nervos cranianos em contexto de desvio ou envolvimento direto por lesões da base do crânio é importante para o planeamento cirúrgico e preservação da sua função neurológica. Nos casos em que a sua definição anatómica não é possível nas sequências habituais da RM, levanta-se a hipótese de a tractografia por tensor de difusão (DTI) ter utilidade. Este estudo visa avaliar a capacidade preditiva para os trajetos dos nervos V e VII da tractografia DTI através da sua concordância com achados cirúrgicos em coorte protocolar inicial.

Métodos: Foram realizadas aquisições de DTI em 10 doentes com lesões expansivas da região do ângulo ponto-cerebeloso. Os feixes dos pares cranianos V ou VII foram reconstruídos usando método determinístico, na estação de trabalho BrainLab®, em três etapas [1- ROI em área de interesse; 2- Anisotropia fracional com limiar de 0,1, comprimento de fibras mínimo de 5 mm e Angulação esperada; 3-Seleção de fibras]. As imagens intraoperatórias foram comparadas com os resultados pré-operatórios.

Resultados: Foram analisadas imagens de 10 pacientes (7 schwannomas vestibulares, 2 meningiomas e 1 angioma cavernoso). Em 7 doentes foi conseguida uma correlação entre imagem de DTI pré-operatória e a localização intra-operatória, embora em relação à espessura de nervo considerou-se que os achados foram pouco precisos. A reconstrução pré-operatória não foi possível em dois pacientes e em um paciente a correlação imagiológico-cirúrgica não foi possível.

Conclusão: A utilização de tractografia determinística na previsão da posição e trajeto de pares cranianos é uma técnica viável. A experiência crescente e o uso no futuro de modelos probabilísticos poderão aprimorar este método.

Base do Crânio

CO-021 - ANASTOMOSE DOS NERVOS HIPOGLOSSO-FACIAL (XII-VII) NO TRATAMENTO DA PARALISIA FACIAL COMPLETA: DESCRIÇÃO DE SÉRIE DE CASOS, EXPERIÊNCIA ACUMULADA E AVALIAÇÃO DE RESULTADOS

Manuel J. Ferreira-Pinto¹; Carolina Silva¹; Filipe Duarte^{1,2}; Fernando Silveira^{2,3}; Luís Braz^{2,3}; António Cerejo^{1,2}; António Vilarinho^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, ULS São João

Introdução: A lesão completa do nervo facial condiciona significativa morbilidade, como desfiguração grave e potencialmente lesão ocular. Para minimizar estas sequelas, uma técnica cirúrgica de anastomose do nervo hipoglosso ao nervo facial tem sido aplicada com sucesso nas últimas décadas. No presente trabalho, descrevemos a série de pacientes submetidos a anastomose XII-VII no nosso Serviço, procurando avaliar a sua eficácia na restauração da inervação facial e os efeitos colaterais associados.

Métodos: A nossa série inclui 48 pacientes submetidos a anastomose XII-VII entre 2000 e 2023. Os registos clínicos foram consultados para recolher dados demográficos, causa da parésia facial e avaliar o resultado funcional da cirurgia, de acordo com a escala de House-Brackmann (HB), evidência eletromiográfica de re-inervação facial e necessidade subsequente de cirurgia oftalmológica ou plástica. A morbilidade cirúrgica foi também determinada.

Resultados: Todos os pacientes apresentavam paralisia facial pré-operatória HB-6 e deservação completa dos músculos faciais na eletromiografia. Dos casos, 89% foram secundários a cirurgia de schwannoma vestibular, 1 caso pós-traumatismo craniano e 3 casos subsequentes a hemorragia do tronco cerebral. Foi obtida melhoria da função muscular facial em 88%±33% dos pacientes, com uma pontuação HB pós-operatória média de 3,29±1,18 ($p < 0,0001$ vs estado pré-operatório). Foi registada evidência eletromiográfica de re-inervação facial em 93% dos pacientes. Foram submetidos a cirurgia oftalmológica ou plástica subsequente, 44%, devido à paralisia facial. Dos pacientes, 30% reportaram morbilidade cirúrgica, correspondendo a 19% de paralisia lingual problemática e 11% de sincinesia olho-língua.

Conclusão: Estes resultados estão de acordo com a literatura descrita e suportam a eficácia da anastomose XII-VII na promoção da recuperação motora após lesão completa do nervo facial. Dada a gravidade da paralisia facial e o importante ganho estético e funcional da sua recuperação, consideramos que a taxa de morbilidade aqui representada é aceitável.

Base do Crânio

CO-022 - RESULTADOS DA CIRURGIA ENDONASAL TRANSFENOIDAL MICROSCÓPICA NA DOENÇA DE CUSHING SEM ADENOMA VISÍVEL NA RESSONÂNCIA MAGNÉTICA PRÉ-OPERATÓRIA

Diogo Rocha Grade¹; Henrique Alexandrino²; Leopoldina Pereira¹; Tânia Soares¹; Luís Rosas¹; Filipa Oliveira¹; Mário Resende¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho;

2-Serviço de Endocrinologia, Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho

Introdução: A doença de Cushing (DC) é uma entidade rara com morbi-mortalidade importante, sendo a cirurgia endonasal transfenoidal (TSS) a primeira linha de tratamento. Uma minoria dos doentes não apresentam adenoma na ressonância magnética pré-operatória. Esta análise pretende avaliar a eficácia da TSS microscópica nos doentes sem adenoma visível RM e comparar com os que têm adenoma visível.

Métodos: Foi realizada análise retrospectiva dos doentes com DC submetidos a TSS microscópica, num único centro, entre 2010 e 2023, sendo colhidas variáveis clínicas e demográficas. Como critério de sucesso foram selecionadas duas variáveis: remissão cirúrgica imediata – cortisol plasmático matinal $< 5 \mu\text{g/dL}$ entre 3-5º dia pós-operatório; remissão a longo prazo: cortisolúria $< 90 \mu\text{g/24h}$ 6 meses pós-operatório, ausência clínica DC e ausência de tratamento médico.

Resultados: Identificámos 19 doentes submetidos a TSS, 6 sem adenoma visível e 13 com adenoma visível na RM pré-operatória. O grupo de 6 doentes sem adenoma visível tem idade média ao diagnóstico de 42,9 anos (9,0), e 80% ($n=5$) são do sexo feminino. Todos realizaram cateterismo dos seios petrosos em que 5 apresentavam lateralização, e 1 caso foi inconclusivo. Em 66,6% ($n=4$) foi obtida histologia de corticotrofina. Nenhum doente alcançou remissão imediata e, para um tempo médio de *follow-up* de 76,8 meses, apenas 33,3% ($n=2$) alcançaram remissão a longo prazo. O grupo de 13 doentes com adenoma visível tem idade média ao diagnóstico 41,7 anos (13,6), onde 3 são macroadenomas e 10 são microadenomas. Neste grupo foi obtida remissão imediata em 6 doentes (46,3%) e a longo prazo em 8 (61,5%).

Conclusão: Apesar do tamanho limitado da amostra, os resultados sugerem que os doentes com DC sem adenoma visível podem vir a beneficiar com TSS, embora a taxa de remissão seja inferior aos que têm adenoma visível.

Trauma

CO-023 - DRENOS SUBDURAIS VS SUBGALEAIS NA DRENAGEM DE HEMATOMAS SUBDURAIS CRÓNICOS POR TREPANAÇÃO: A EXPERIÊNCIA DO NOSSO CENTRO

Rui Sobrinho¹; Rafael Tiza Fernandes¹; Inês Ramadas¹; Teresa Pinheiro¹; Francisco Rebelo¹; Pedro Sousa Barros¹; Ricardo Malcata Nogueira¹; Pedro Moura Branco¹

1-Unidade Local de Saúde de São José

Introdução: Este estudo tem como objetivo analisar os resultados e complicações associados à drenagem de hematomas subdurais crónicos (HSDc) por trepanação, consoante a utilização de drenos subdurais passivos (SDP) ou subgaleais ativos (SGA). Além disso, visa comparar esses resultados com a literatura existente sobre o tema, considerando taxas de mortalidade, recidiva e complicações pós-operatórias.

Métodos: O estudo inclui a análise retrospectiva de 238 doentes submetidos a drenagem de HSDc por trepanação entre 2021 e 2023 num centro terciário. Consoante o tipo de dreno utilizado (SDP vs SGA) foi realizada uma subdivisão em 2 grupos e foram comparadas as taxas de recidiva de hematoma, de complicações cirúrgicas e de mortalidade ao 1º mês pós-operatório, através do z-test para análise de proporções.

Resultados: A divisão em subgrupos apurou a utilização de

dreno subdural em 121 doentes (48,4%) e dreno subgaleal em 117 (46,8%). Aos 30 dias pós-operatório, doentes com dreno subdural e doentes com dreno subgaleal apresentaram, respetivamente, uma taxa de recidiva de hematoma de 8,2% e 9,4% e uma taxa de complicações cirúrgicas de 11,57% e 14,52%. A análise comparativa não revelou diferenças estatisticamente significativas entre os grupos em relação à taxa de mortalidade ($p > 0,05$, IC 95%: -0,0164 a 0,0498), recidiva ($p = 0,5398$, IC 95%: -0,0593 a 0,0821) ou complicações pós-operatórias ($p = 0,4013$, IC 95%: -0,0602 a 0,1194).

Conclusão: Os nossos resultados demonstraram não existirem diferenças estatisticamente significativas nas taxas de mortalidade, recidiva e complicações pós-operatórias nos doentes submetidos à drenagem de HSDc por trepanação, em função do tipo de drenagem usada. Esses achados contrastam com a literatura existente até à data que sugere uma menor taxa de complicações associada à utilização de drenos subgaleais. Destacamos, assim, a importância de uma abordagem personalizada na escolha do tipo de dreno, tendo em consideração as características individuais de cada doente.

Trauma

CO-024 - ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UM POTENCIAL IMPACTO DO DRENO EPICRANIANO ASPIRATIVO APÓS CRANIOTOMIA PARA HEMATOMA SUBDURAL AGUDO

André Lopes Gomes^{1,2}; Gélsio Kaundu^{1,2}; Pedro Alberto Silva^{1,2}; Filipe Duarte^{1,2}; António Cerejo^{1,2}

1-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Departamento de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde São João.

Introdução: O uso de dreno epicraniano tem como principal objetivo reduzir o risco de hematoma do leito cirúrgico após realização de craniotomia. A literatura é escassa no que concerne à relevância do caráter aspirativo do mesmo, nomeadamente após drenagem de hematomas subdurais agudos (HSDa), enquanto se questiona a sua segurança. O objetivo deste estudo foi analisar o potencial impacto do uso dreno epicraniano aspirativo em doentes submetidos a drenagem por craniotomia de HSDa traumáticos.

Métodos: Obtiveram-se retrospectivamente todos os casos de doentes adultos submetidos a drenagem por craniotomia de HSDa no nosso centro num período de 5 anos. Recolheram-se dados demográficos, clínicos, analíticos, radiológicos, bem como a técnica de encerramento dural. A presença de hematoma agudo (com ≥ 5 mm de espessura máxima) subjacente à craniotomia foi avaliada na primeira tomografia computadorizada pós-operatória. O grupo de doentes com dreno epicraniano aspirativo foi comparado com grupo de dreno não aspirativo.

Resultados: A amostra final compreendeu 135 doentes, 86 (63,7%) do sexo masculino, com uma idade mediana de 76 anos (IQR: 64-83). Trinta e oito (28,1%) doentes apresentaram um hematoma agudo subjacente à craniotomia, de acordo com a definição aplicada. Não se verificaram diferenças entre os dois grupos a nível das características demográficas, clínicas, analíticas e técnica de encerramento dural. O uso de dreno epicraniano aspirativo associou-se a menor probabilidade de hematoma agudo subjacente à craniotomia ($p=0,002$) e reintervenção ($p=0,036$). Após análise multivariada, o uso de dreno epicraniano aspirativo apenas manteve associação com o risco de hematoma agudo subjacente à craniotomia ($p=0,006$). Em

adição, a presença de hematoma agudo subjacente à craniotomia não se associou com a mortalidade ($p=0,670$).

Conclusão: O uso de dreno epicraniano com caráter aspirativo associou-se nesta série a menor risco de hematoma agudo sob a craniotomia após drenagem de HSDa, não sendo claro a relevância clínica desse facto.

Trauma

CO-025 - PROGNÓSTICO EM HEMATOMAS EPIDURAIS CRANIANOS: CASUÍSTICA DE 10 ANOS DE UM CENTRO DE TRAUMA

Victor Henriques¹; João Nabais¹; Inês Serra¹; Carla Domingos¹; Maria João Frade¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: O nosso objetivo foi realizar uma análise descritiva e inferencial de uma base de dados de doentes operados a hematomas epidurais cranianos num centro de trauma nível 1, ao longo de 10 anos, com enfoque na avaliação de parâmetros relacionados com o *outcome* dos doentes.

Métodos: Estudo retrospectivo e unicêntrico, com a inclusão de 87 doentes operados a hematomas epidurais de 2013 a 2022. Obtenção de parâmetros de características demográficas, apresentação clínica, celeridade da atuação, mecanismo da lesão, características tomodensitométricas e *outcome*. Análise de dados com recurso ao software SPSS Statistics 29.0.2.0. Utilização do teste U de Mann-Whitney na comparação de médias entre dois grupos, do teste de Kruskal-Wallis na comparação de medianas entre três ou mais grupos e do *ró* de Spearman na avaliação de relações entre variáveis ordinais ($\alpha=0,05$).

Resultados: A maioria dos doentes era do sexo masculino (85,1%) e apresentou-se com pupilas isocóricas (77,9%) e sem déficit motor (69,3%). A queda de altura < 2 m foi o mecanismo mais comum (36,5%) e as contusões cerebrais foram as lesões concomitantes mais observadas (61,2%). A maioria dos doentes apresentou um ótimo *outcome* funcional (Escala de *Outcome* de Glasgow, GOS, de 5; 63,5%). Verificou-se uma correlação positiva moderada a forte entre Escala de Coma de Glasgow (GCS) inicial e GOS (0,502; $p<0,001$). Houve uma associação significativa entre GOS e presença de hematoma subdural agudo ($p=0,005$) e de déficit motor ($p=0,008$) à admissão. Outras associações menos robustas serão apresentadas na reunião científica.

Conclusão: Globalmente, doentes operados a hematomas epidurais cranianos aparentam ter um bom *outcome* funcional. Características à admissão como o estado de consciência e a presença de déficit motor ou de outras lesões hemorrágicas parecem influenciar o prognóstico. Já características como a espessura do hematoma, o desvio da linha média, o mecanismo da lesão e o *status* de hipocoagulação não parecem ter influência.

Trauma

CO-026 - HEMATOMA SUBDURAL CRÓNICO: CASUÍSTICA DO SERVIÇO

Jácome Morgado¹; João Paulo Andrade¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: O envelhecimento da população portuguesa, juntamente com as comorbilidades associadas e o tratamento concomitante com antiagregação e/ou anticoagulação, apresentam desafios significativos no tratamento do hematoma sub-

dural crônico (HSDc). Este estudo teve como objetivo analisar a relação entre esses fatores e a morbidade do tratamento, bem como o desfecho clínico.

Métodos: Foi realizada uma análise retrospectiva dos doentes submetidos a tratamento de HSDc entre 2022 e 2023. Os dados foram analisados utilizando o teste do Qui-quadrado e apresentados como *odds ratios* (OR) com intervalos de confiança (IC) de 95%. Um valor de $p < 0,05$ foi considerado estatisticamente significativo.

Resultados: Foram analisados 153 doentes com idade média de 77,4 anos ($\pm 12,0$), dos quais 72,6% do gênero masculino. Dos pacientes, 54,6% estavam sob antiagregação e/ou anticoagulação, 39,2% antiagregados e 15,4% anticoagulados. A espessura da coleção residual pós-operatória correlacionou-se significativamente com o risco de uma segunda cirurgia. [$t=2,23$, $p < 0,05$]. Foi necessário realizar uma reintervenção cirúrgica em 9,9% dos doentes.

Dos doentes antiagregados, 7,14% apresentaram complicações isquêmicas no período pós-operatório, correlacionado com um *outcome* desfavorável ($\chi^2=4.21$, $p < 0,05$).

A idade superior a 75 anos correlacionou-se significativamente com um resultado clínico desfavorável ou morte (OR=3,29, 95% CI [1,15, 9,44], $p < 0,05$). Verificou-se uma correlação entre complicações isquêmicas/ hemorrágicas, segunda cirurgia, resultado clínico desfavorável, ou morte e a realização de antiagregação/ anticoagulação (OR = 3,17, 95% CI [1,31, 7,67]) e o valor da Escala de Coma de Glasgow (ECG) pré-operatório (OR=2,69, 95% CI [1,22,5,94]).

Conclusão: A idade, o valor da ECG pré-operatório e a realização de antiagregação/anticoagulação estão associados a um resultado desfavorável na gestão do HSDc, o que salienta a necessidade de uma abordagem individualizada para otimizar os resultados clínicos.

Trauma

CO-027 - USO DE FÁRMACOS PSICOTRÓPICOS EM DOENTES VÍTIMA DE TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA

Mariana Chibante Pedro¹; Henrique Cabral¹; Ricardo Pereira¹; Daniela De Matos¹; Maria João Frade¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Os traumatismos cranioencefálicos (TCE) constituem um dos principais motivos de procura de cuidados de saúde junto da Neurocirurgia, resultando de agressões externas ao parênquima cerebral, conduzindo a alterações do normal funcionamento do mesmo a curto ou longo prazo. A evidência científica demonstra que é 2 vezes mais comum o uso de psicotrópicos em doentes vítimas de TCE. Ainda que o trauma cranioencefálico ocorra preferencialmente em indivíduos de idade mais jovem, a população geriátrica, frequentemente medicada com psicofármacos, representa uma percentagem crescente dos mesmos. Os autores deste trabalho propõem-se a avaliar o uso de psicotrópicos e o seu impacto prognóstico numa população de doentes vítimas de TCE. Foram incluídos todos os doentes que sofreram TCE com necessidade de recorrer ao Serviço de Urgência e com posterior internamento. O período analisado compreendeu os internamentos entre 1 de Abril de 2022 e 30 de Setembro de 2023.

A população em estudo engloba um total de 538 doentes, com uma idade média de 74,5 anos, dos quais 246 (45,7%) en-

contravam-se medicados com psicofármacos. Registou-se um claro predomínio para a classe dos antidepressivos. De destacar que 39,0% realizava mais do que 1 psicofármaco. No subgrupo sob psicofármacos, 51,2% (n=126) foram intervencionados cirurgicamente, não se registando diferença estatisticamente significativa, no que se refere à necessidade de cirurgia, entre os doentes medicados com psicofármacos e os não medicados. Os grupos são equivalentes em termos de Escala de Coma de Glasgow de admissão, mas diferiram de forma estatisticamente significativa no que se refere ao *Glasgow Outcome Scale* ($p < 0.05$), registando um pior resultado nos doentes medicados com psicofármacos.

Os autores do trabalho pretendem evidenciar a utilização de psicofármacos como marcador prognóstico, além de conhecido fator de risco para queda idosa, condicionando diferenças significativas no *outcome*.

Pediatria

CO-029 - SPRING-ASSISTED SURGERY VERSUS BILATERAL FRONTO-ORBITAL ADVANCEMENT TO TREAT UNICORONAL CRANIOSYNOSTOSIS: A COMPARISON OF SKULL BASE AND FACIAL SCLIOSIS

Samuel Sequeira Lemos¹; Bruno Boaventura²; Jessica Branco¹; Francisco Caneira¹; Maria Manuel Santos¹; José Miguéns¹; José Guimarães Ferreira¹; Cláudia Faria¹

1-ULS Santa Maria; 2-Faculdade de Medicina de Lisboa

Introduction: Unicoronal synostosis (UCS) remains one of the most challenging craniofacial conditions to treat. The treatment remains controversial. Despite wide utilization, fronto-orbital advancement (FOA) produces mixed results with regard to facial symmetry. A spring assisted cranioplasty (SAC) was developed at our center. Our goal was to compare the two surgical techniques: a conventional one-stage bilateral FOA (FOAR) versus a two-stage surgery including early distraction with springs, followed by a less extensive FOA.

Methods: We retrospectively reviewed the clinical files of 23 pediatric patients who underwent surgical correction for UCS between 2012 and 2021. We compared the outcomes using pre- and post-operative CT. The craniometric measurements used were skull base twist (SBT), midface twist (MFT) and orbital height and width ratios (OHR and OWR). Complications, duration of surgery and of stay and transfused blood were collected.

Results: Of 16 children included in the study, 9 were submitted to FOAR and 7 to SAC. The SBT improved significantly in both groups but the improvement was significantly higher in the SAC group. The MFT and the OHR both improved significantly in the SAC group. The OWR had a tendency to improve in the SAC group and a tendency to worsen in the FOAR group. The proportion of improvement after the spring surgery in the SAC group was 75% for SBT and 70% for MFT.

Conclusion: Our study suggests that the SAC procedure is effective in improving skull base and craniofacial scoliosis. Children who were treated with a SAC achieved a greater improvement of skull base deviation, midface twist and orbital height and a tendency to a greater improvement in orbital width. Most of the improvement was noticed after the first stage (early-distraction with springs) The procedure showed a favorable morbidity profile regarding complications, duration of stay and blood loss.

Pediatria

CO-030 - TRATAMENTO DA HIDROCEFALIA NA MENINGITE TUBERCULOSA: CASUÍSTICA DE 8 ANOS

Andreia Filipa Mota^{1,2}; Miguel Pinheiro¹; Maria Manuel Santos¹; Filipa Prata³; José Gonalo Marques³; José Migu ns¹; Cl dia C. Faria¹

1-Servio de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Sa de Santa Maria, Lisboa; 2-Servio de Pediatria, Unidade Local de Sa de Amadora e Sintra, Amadora, Lisboa; 3-Unidade de Infeciologia – Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Sa de Santa Maria, Lisboa

Introdu o: A meningite tuberculosa (MT) afeta predominantemente crianas, sendo nesta idade a forma de tuberculose extrapulmonar mais prevalente. A elevada morbimortalidade e o desafio diagn stico exigem tratamento precoce. A hidrocefalia   uma complica o frequente e implica tratamento neurocir rgico para redu o da press o intracraniana e otimiza o da perfus o cerebral.

O objetivo foi caracterizar a interven o neurocir rgica por hidrocefalia numa popula o de doentes pedi tricos com MT.

Metodologia: An lise retrospectiva dos dados demogr ficos e cl nicos dos doentes pedi tricos com MT submetidos a interven o neurocir rgica, entre 2016 e 2023.

Resultados: Num total de 8 doentes, 5 (62,5%) foram submetidos a interven o neurocir rgica por hidrocefalia. Destes, 60% eram do sexo masculino, com idade ao diagn stico entre 9 meses e 13 anos (mediana: 7 anos). Uma criana tinha infe o pr via a *M. tuberculosis* e 80% n o estavam imunizadas. O tempo m dio at  ao diagn stico presuntivo de MT foi 12 dias. Durante o internamento, 80% apresentaram sinais neurol gicos focais de novo, 40% convuls es e cefaleia. A TC-CE documentou hidrocefalia (100%) e eventos isqu micos por vasculite (60%). O tratamento da hidrocefalia consistiu na coloca o inicial de sistema de deriva o ventriculoperitoneal (SDVP) exteriorizado no t rax, com interioriza o em m dia 40 dias depois, em 4 doentes (80%), e ventriculostomia endosc pica do pavimento do III  ventr culo num doente, por hidrocefalia obstrutiva (tuberculomas no cerebelo). N o se verificaram complica es, nomeadamente f stula de LCR pela longa perman ncia do SDVP exteriorizado. Num doente, foi necess rio rever o SDVP exteriorizado. Verificaram-se sequelas em 80% dos doentes: epilepsia (60%), hemiparesia (40%) e vasculite cerebral (40%).

Conclus o: A MT exige uma estreita monitoriza o cl nica, visando reconhecer sinais e sintomas de agravamento neurol gico que exijam interven o neurocir rgica. A coloca o do SDVP exteriorizado para o tratamento inicial da hidrocefalia   um m todo seguro, que permite o controlo da hipertens o intracraniana at  esteriliza o do LCR e possibilidade de interioriza o do *shunt*.

Hidrocefalia

CO-031 - VENTRICULOSTOMIA ENDOSC PICA DO PAVIMENTO DO III VENTR CULO EM CRIANAS COM DISFUN O DE SDVP

In s A. Loureno¹; Ana Brito Seixas¹; Cl dia C. Faria²; Maria Manuel Santos¹

1-Servio de Neurocirurgia, ULS Santa Maria; 2-Servio de Neurocirurgia, ULS Santa Maria e Instituto de Medicina Molecular Jo o Lobo Antunes

Introdu o: Avaliar a efic cia da ventriculostomia endosc pica (VE) no tratamento de crianas com hidrocefalia por disfun o de sistema de drenagem ventr culo-peritoneal (SDVP).

M todo: An lise retrospectiva das crianas com hidrocefalia derivada submetidas a VE urgente aquando da disfun o do SDVP no Servio de Neurocirurgia da ULS Santa Maria entre 2014 e 2023. O sucesso do procedimento foi avaliado pela resolu o da hidrocefalia at  ao  ltimo *follow-up*.

Resultados: Foram inclu das 8 crianas, distribu das igualmente por g nero, com hidrocefalia por disfun o de SDVP, submetidas a VE. Inicialmente, as etiologias mais comuns da hidrocefalia tinham sido mielomeningocele (3/8; 38%) e hemorragia intraventricular da prematuridade (2/8; 25%) com mediana de idade para a coloca o de SDVP de 1,5 meses. A mediana de tempo at    disfun o de *shunt* que motivou a VE foi 5 anos. No internamento por disfun o do *shunt* foi documentada este-nose do aqueduto de Sylvius em 6 casos por resson ncia magn tica. A mediana da idade para a realiza o da VE foi 7 anos. A taxa de sucesso da VE a 2 anos foi 75%. O tempo m dio de seguimento foi 6,1 anos. A VE n o teve sucesso em dois doentes que vieram a necessitar da recoloca o de SDVP ap s 2 semanas e 2 meses, respetivamente.

Conclus o: A VE foi um procedimento eficaz no tratamento de crianas com hidrocefalia causada por disfun o de SDVP. Na nossa amostra, a presena de estenose do aqueduto, isto  , de hidrocefalia comprovadamente obstrutiva, na maioria dos casos, pode ter contribuído para uma boa resposta   VE; por outro lado, o tempo decorrido entre a coloca o de SDVP e a VE n o pareceu condicionar o sucesso da mesma.

Pediatria

CO-032 - CIRURGIA ENDOSC PICA PARA O TRATAMENTO DE CRANIOSSINOSTOSES: DESAFIOS NA IMPLEMENTA O DE NOVA T CNICA MINIMAMENTE INVASIVA

Dalila Forte¹; Amets Sagarrbay¹; Rafael Fernandes²; Rui Sobrinho²; In s Ramadas²; Teresa Pinheiro²; Francisco Rebelo²; Pedro Barros²; Jo o Pedro Oliveira³; Joana Tavares³; Miguel Azevedo⁴; Miguel Correia¹; Teresa Cenicante⁵; Jo o Estrada⁶; Cristina Pestana⁷; Hugo Faria⁸; M rio Matos¹

1-Unidade de Neurocirurgia Pedi trica, Hospital Dona Estef nia, Unidade Local de Sa de S o Jos ; 2-Servio de Neurocirurgia, Hospital de S o Jos , Unidade Local de Sa de S o Jos ; 3-Servio de Neurocirurgia, Unidade Local de Sa de de Lisboa Ocidental; 4-Servio de Neurocirurgia, Unidade Local de Sa de Almada-Seixal; 5-Servio de Anestesiologia, Hospital Dona Estef nia, Unidade Local de Sa de S o Jos ; 6-Unidade de Cuidados Intensivos Pedi tricos, Hospital Dona Estef nia, Unidade Local de Sa de S o Jos ; 7-Servio de Anestesiologia, Hospital CUF Descobertas; 8-Servio de Pediatria, Hospital CUF Descobertas

Introdu o: O diagn stico e referencia o cada vez mais precoces dos doentes com craniossinostoses permitiram a introdu o de t cnicas endosc picas menos invasivas, com o objetivo de minimizar a agressividade cir rgica, complica es hemorr gicas e tempo de internamento. O objetivo deste trabalho   partilhar a nossa experi ncia, os desafios experi ncia-dos e os resultados obtidos com esta nova t cnica.

M todos: Estudo retrospectivo dos primeiros 17 doentes com craniossinostose submetidos a tratamento cir rgico endosc pico no Hospital Dona Estef nia e CUF Descobertas, com in cio em Junho de 2020.

Resultados: Foram operados 17 doentes com craniossinos-

toses não-sindromáticas, dos quais 11 sagitais, 2 unicoronais, 2 metópicas, 1 bicoronal e 1 envolvendo suturas múltiplas (coronal direita, sagital e lambdóide bilateral). A idade e o peso médios à data da cirurgia foram respetivamente 4 meses e 6,500 kg. A técnica cirúrgica consiste na realização de suturectomia, associada a osteotomias parietais bilaterais na craniossinostose sagital. A duração média do procedimento foi 191 minutos, com uma média de 80 mL de perdas hemáticas estimadas e administração de 12 mL/kg de UCE. As complicações registadas foram uma isquemia transitória do membro superior e uma sépsis associadas a cateter central. O tempo médio de internamento foi 5 dias, com 3 dias em UCI. Dez doentes realizaram tratamento adjuvante com ortótese craniana, com boa adaptação. O tempo médio de *follow-up* foi 12 meses. Os resultados estéticos foram sequencialmente documentados fotograficamente e foram obtidas medidas craniométricas com recurso a craniómetro analógico (em todos os doentes) e *scanner* digital nos doentes tratados com ortótese.

Conclusão: Obtivemos uma baixa taxa de complicações perioperatórias com a implementação da técnica endoscópica para correção de craniossinostoses. O principal desafio associado a esta técnica são as perdas hemáticas associadas. Os resultados estéticos e craniométricos obtidos até à presente data são favoráveis.

Pediatria

CO-033 - CRANIOSSINOSTOSE MULTISUTURA NÃO SINDRÓMICA TRATADA POR TÉCNICA ENDOSCÓPICA

Miguel Azevedo²; Dalila Forte¹; Miguel Correia¹; Amets Sagarríbay¹; Mário Matos¹

1-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia;
2-Serviço de Neurocirurgia do Hospital Garcia de Orta

Introdução: As craniossinostoses multisuturas não sindrómicas são um tipo de craniossinostoses complexas raras em que não coexistem outras dismorfias ou alterações características dos síndromes genéticos mais frequentemente associados. A aplicação de técnicas endoscópicas permite o tratamento mais precoce destas crianças, com redução do tempo cirúrgico e perdas sanguíneas, recuperação mais célere, obtendo resultados adequados. Neste trabalho, apresentamos o caso de uma criança de cinco meses submetida a tratamento cirúrgico de craniossinostose complexa com recurso a técnicas endoscópicas.

Métodos: Revisão da literatura médica e descrição do caso clínico, do planeamento e da técnica cirúrgica realizada com suporte fotográfico e videográfico da cirurgia.

Caso Clínico: Trata-se de uma criança nascida por cesariana às 36 semanas de gestação com o diagnóstico clínico e imagiológico de craniossinostose multisutura (sutura coronal direita, sagital e lambdoide esquerda) realizado após o parto. De salientar que durante a gravidez foi detetada uma restrição do crescimento fetal e apresentava baixo peso ao nascer (1520 g), não se registando outras alterações. A avaliação genética não revelou qualquer mutação associada. A criança foi submetida a tratamento cirúrgico aos cinco meses de idade. Sob posicionamento "em esfinje" foram feitas duas incisões, posterior às suturas coronais e anterior às suturas lambdoides, respectivamente. Foram realizadas suturectomias das suturas encerradas com apoio endoscópico, sem intercorrências e com perdas hemáticas estimadas de 75 mL. Teve alta após sete dias de internamento, três dos quais em UCI. A adaptação à ortótese, fabricada após realização de scan craniométrico, foi iniciada

com sucesso dez dias após a cirurgia e é atualmente utilizada 23h/dia.

Conclusão: O tratamento cirúrgico das craniossinostoses multisuturas de forma atempada tem um intuito estético, mas também previne complicações como o aumento da pressão intracraniana. A descrição deste caso raro ilustra como a técnica endoscópica permite um tratamento adequado das craniossinostoses complexas.

Oncologia

CO-034 - SURVIVAL DETERMINANTS IN GLIOBLASTOMA: AN INSIGHT INTO BIOPSY-ONLY PATIENT OUTCOMES

João Meira Gonçalves^{1,2}; Francisca Ferreira^{2,3}; Bruno Carvalho^{1,2}; Patrícia Polónia^{1,2}; Paulo Linhares^{1,2,4}

1-Neurosurgery Department, Centro Hospitalar Universitário São João, Alameda Professor Hernâni Monteiro, 4200-319, Porto, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Oporto University, Oporto, Portugal; 3-Neurology Department, Centro Hospitalar Universitário São João, Alameda Professor Hernâni Monteiro, 4200-319, Porto, Portugal; 4-Neurosciences Centre, Hospital CUF, Oporto, Portugal

Introduction: Glioblastoma is a challenge in neuro-oncology, with survival significantly influenced mainly by the extent of resection and molecular markers. Despite advancements, the prognosis for IDH wildtype glioblastoma remains poor, particularly when surgical resection is not possible. However, some patients exhibit unexpectedly extended survival. This research aims to analyze the determinants that contribute to these atypical survival rates among glioblastoma patients who have had solely biopsy procedures.

Methods: We conducted a retrospective analysis of patients diagnosed with IDH-wildtype glioblastomas at our institution from 2017 to 2021, who underwent biopsy only. The study focused on evaluating the impact of demographic characteristics, clinical features, molecular markers and treatment modalities on survival outcomes (Overall Survival (OS) and Progression-Free Survival (PFS)). Statistical analyses included survival analysis and logistic regression for evaluating associations between OS and preoperative characteristics and postoperative treatments.

Results: The cohort included 99 patients, with a median age at diagnosis of 65.5 years. Median OS and PFS were 6.0 and 3.6 months, respectively. The multivariate analysis revealed that higher KPS scores before biopsy, no contrast uptake on imaging and any adjuvant therapy, particularly the use of bevacizumab, were independently linked to enhanced OS (HR=0.97, $p=0.009$; HR=9.20, $p=0.015$; HR=0.27, $p=0.002$, respectively). Out of 99 patients, 77.8% survived past the 3-month threshold, with 87.0% of this receiving adjuvant treatment. Only 8% of patients survived past 24 months, with MGMT Methylation observed in just 25% of cases. Kaplan-Meier analysis indicated a better prognosis with any type of adjuvant therapy across all patients, particularly so in those with KPS ≥ 70 . Age did not significantly affect survival outcomes after 3 months (OR=1.00, $p=0.835$).

Conclusion: Our findings reveal that any adjuvant treatment and higher preoperative KPS are key determinants of survival in IDH wildtype glioblastoma. We did not find a significant age-related impact on survival rate after adjuvant therapy.

Oncologia

CO-035 - RIGHT- VERSUS LEFT-SIDED TUMOUR RESECTIONS INVOLVING THE ARCUATE FASCICULUS: TIME TO RETHINK AWAKE SURGERY INDICATIONS?

Moritz Ferner¹; Ricardo Loução¹; Kimberley Rodrian^{1,2}; Sophia Kochs¹; Maura Becker¹; Charlotte Nettekoven¹; Dorothee Wiewrodt³; Mario Loehr⁴; Christine Jung⁵; Martin Kocher¹; Roland Goldbrunner¹; Noa-¹⁹ Study Group^{6,7,8,9}; Carolin Weiss Lucas¹

1-Universidade de Colónia, Centro de Neurocirurgia; 2-RWTH Universidade de Aachen, Departamento de Neurocirurgia; 3-Universidade de Muenster, Departamento de Neurocirurgia; 4-Universidade de Wuerzburg, Departamento de Neurocirurgia; 5-Universidade de Heidelberg, Departamento de Neurocirurgia; 6-Serviços de Neurocirurgia dos hospitais universitários de Colónia, Muenster, Wuerzburg, Heidelberg, Mainz, Dresden, Luebeck, Regensburg, Freiburg e Tuebingen; 7-HELIOS hospital Schwerin; 8-Hospital Chemnitz GmbH; 9-Donau-Isar Hospital Deggendorf

Introduction: The increasing evidence that not only the different segments of the dominant arcuate fasciculus (AF), but also its right-hemispheric counterparts are essential for distinct communication functions (e.g., recognition of facial expressions) receives little clinical attention. In this study, we investigate the correlation between cognitive functions and tumour infiltration of bihemispheric AF segments.

Methods: 121 glioblastoma patients (male/female=79/43, median age 62 yrs) underwent preoperative cognitive assessment consisting of 11 subtests, expressed in percentile ranks (PR), normalised regarding age, gender and education. Cluster analysis was used to build seven neurocognitive domain scores. FLAIR/T2-weighted cMRI were acquired on a Phillips 3T scanner. Tumour/oedema volumes were segmented semi-automatically using BrainLab Elements. A NatBrainLab atlas template was used to calculate the overlap of the lesion and the 3 segments of the AF in both hemispheres. Kendall-tau rank correlation coefficients between the cluster scores and the overlap were calculated in R and corrected for multiple comparisons.

Results: Associations were found for right-hemispheric lesions of the long AF segment with visuospatial judgment ($\tau = -0.17$; $p = 0.046$), and of the posterior segment with visuospatial memory ($\tau = -0.18$; $p = 0.038$) and construction abilities ($\tau = -0.21$, $p = 0.013$). All segmental left AF lesions, but most strongly the long one, correlated with (verbal) working memory and lexical fluency ($\tau = -0.26/-0.29$; $p < 0.01$).

Conclusion: Our data confirm the strong involvement of the left AF and, particularly, its long segment, in cognitive language functions such as verbal fluency and working memory, but also emphasise the importance of the right AF for visuospatial functions, which are for instance involved in emotional communication aspects. These results could stimulate discussion on whether appropriate mapping and monitoring tasks should be integrated into the awake surgical environment and require further analysis of patient follow-up results.

Hidrocefalia

CO-036 - INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NA HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL: A SOLUÇÃO PARA PREVER A RESPOSTA À DERIVAÇÃO?

Rafael Tiza Fernandes^{1,2}; Santhosh G. Thavarajasingam^{1,3}; Filipe Wolff Fernandes^{1,4}; Mrinmoy Kundu^{1,5}; Daniele S. C. Ramsay^{1,6}; Ahmed Salih^{1,6}; Dragan Jankovic³; Darius Kalasauskas³; Malte Ottenhausen³; Andreas Kramer³; Florian Ringel³

1-Imperial Brain & Spine Initiative, Imperial College London, London, United Kingdom; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, ULS São José, Lisboa, Portugal; 3-Department of Neurosurgery, University Medical Center Mainz, Mainz, Germany; 4-Department of Neurosurgery, Hannover Medical School, Hannover, Germany; 5-Institute of Medical Sciences and SUM Hospital, Bhubaneswar, India; 6-Faculty of Medicine, Imperial College London, London, United Kingdom

Introdução: A hidrocefalia de pressão normal idiopática (HPN) é uma doença neurológica crônica e uma causa reversível de demência. A derivação ventriculoperitoneal (DVP) permanece o tratamento padrão, mas a sua eficácia é variável. Avanços recentes na área da inteligência artificial (IA) poderão aprimorar a previsão da resposta à DVP através da análise de grandes quantidades de dados.

Métodos: Esta revisão sistemática tem como objetivo avaliar a eficácia de algoritmos de IA na previsão da resposta à DVP na HPN. Foram pesquisadas as bases de dados MEDLINE, EMBASE e Web of Science para identificar os estudos adequados. Apenas artigos originais publicados até setembro de 2023 foram incluídos. A síntese qualitativa seguiu as diretrizes SWiM (*Synthesis Without Meta-Analysis*).

Resultados: A pesquisa inicial identificou 3541 artigos, dos quais 33 foram avaliados quanto à elegibilidade e 8 incluídos, englobando 479 doentes. O tamanho da amostra variou de 28 a 132 doentes. Cada modelo incorporou diferentes inputs, sendo mais comuns os dados imagiológicos (62,5%), seguidos pelos demográficos (37,5%). O algoritmo de *machine learning* mais utilizado foi o *Support Vector Machine* (87,5%). 2 artigos (25%) implementaram múltiplos algoritmos para avaliar a sua eficácia relativa. Apenas metade dos artigos reportou a área sob a curva (AUC), que variou de 0,80 a 0,94. Verificou-se uma alta heterogeneidade em relação aos parâmetros usados e uma escassez de dados quantitativos para comparar cada modelo, além do alto risco de viés e da aplicabilidade incerta de alguns modelos.

Conclusão: Os achados desta revisão reforçam a necessidade de uma abordagem mais homogênea e integradora da HPN. Embora a IA demonstre potencial para melhorar o diagnóstico e a abordagem desta doença, são necessários dados padronizados e estudos de validação externa para conhecer a verdadeira aplicabilidade de cada modelo. A IA poderá ser a chave para uma melhor seleção dos doentes para DVP.

Base do Crânio

CO-037 - STRUCTURAL RECOVERY OF TRIGEMINAL NERVE INTEGRITY AFTER MICROVASCULAR DECOMPRESSION

Franziska Dirks¹; Ricardo Loução¹; Kathrin Burg¹; Niklas Von Spreckelsen¹; Mauritius Hoevels¹; Christoph Kabbasch²; Roland Goldbrunner¹; Juergen Hampf¹; Carolin Weiss Lucas¹

1-Universidade de Colónia (Alemanha), Centro de Neurocirurgia;

2-Universidade de Colônia (Alemanha), Instituto de Radiologia Diagnóstica e Intervencional

Introduction: Previous studies using diffusion magnetic resonance imaging (dMRI) as a diagnostic tool for trigeminal neuralgia revealed lowered fractional anisotropy (FA) values in the root entry zone of the affected nerve, reflecting reduced fibre integrity. We hypothesised that postoperative dMRI might show an increase in fibre orientation corresponding to structural recovery of the trigeminal nerve, associated with clinical improvement.

Methods: A consecutive cohort of 62 patients (26 male, 36 female, mean age 64 years) who underwent microvascular decompression were examined using a standardised questionnaire, which included a numerical rating scale and a short pain inventory, and MRI (3D-T1, -T2, dMRI) at three time points: 1 day preoperatively, within one week postoperatively and three months postoperatively. All patients were operated on with an autologous cushion (muscle patch), which enabled largely artefact-free postoperative dMRI. Data processing was performed with FSL. Bilateral FA values were measured in the root entry zone and in the cisternal segment of the brainstem. Regions of interest (ROIs) were drawn in three-dimensional space using a standardised ROI volume of 0.02 cm².

Results: Pain relief was achieved in 93.61% of the patients whereas 6.39% were defined as partial or non-responders. Overall, a significant decrease in pain levels was found at both seven days (by 90.3 ± 17.9%; $p < 0.001$) and three months postoperatively (by 83.0 ± 34.1%; $p < 0.001$). FA-values of the ipsilateral trigeminal nerve (root-entry-zone) showed a significant increase after 3 months ($p < 0.05$), as opposed to no significant change of the FA on the contralateral side.

Conclusion: Pain relief achieved by microvascular decompression of the trigeminal nerve is reflected by a significant improvement of ipsilateral fibre integrity, supposedly reflecting structural recovery of the affected nerve. A larger data set is needed to further investigate the prognostic value of dMRI for the estimation of treatment response.

Coluna

CO-038 - DISFUNÇÃO SEXUAL EM DOENTES SUBMETIDOS A DISCECTOMIA LOMBAR: ANÁLISE DE UM CENTRO E PAPEL DO NEUROCIRURGIÃO ASSISTENTE

Victor Henriques¹; Inês Serra¹; Rúben Cardoso¹; Sofia Tavares¹
1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: O nosso objetivo foi avaliar a ocorrência e gravidade da disfunção sexual em doentes submetidos a discectomia lombar, analisando fatores associados e contribuindo para uma melhor compreensão e abordagem deste problema.

Métodos: Realização de um questionário telefónico com 17 perguntas a 60 mulheres e 60 homens operados a hérnias discais lombares há pelo menos um ano num centro, com averiguação de parâmetros de dor, sintomas e métricas de disfunção sexual, satisfação reportada com a vida sexual e atenção do neurocirurgião assistente para a temática. Recolha de dados demográficos, comorbilidades, nível da intervenção e complicações. Análise descritiva e inferencial com recurso ao software SPSS Statistics 29.0.2.0. Utilização do teste U de Mann-Whitney na comparação de médias entre dois grupos, do teste de Kruskal-Wallis na comparação de medianas entre três ou mais grupos e do χ^2 de Spe-

arman na avaliação de relações entre variáveis ordinais ($\alpha=0,05$).

Resultados: A maioria dos doentes demorou um ou mais meses a retomar a atividade sexual após a cirurgia (68,7%), havendo 2,7% de doentes que não retomaram. Após a intervenção, 27,4% dos doentes referiam diminuição do desejo sexual e 25,2% consideravam-se insatisfeitos com a vida sexual. Verificou-se uma diminuição significativa na frequência semanal de relações sexuais de antes da crise de cialgia para a data da entrevista ($p < 0,001$). Doentes com patologia psiquiátrica demonstraram-se menos sexualmente satisfeitos ($p < 0,001$), particularmente aqueles com perturbações de ansiedade ($p = 0,005$) ou depressivas ($p = 0,008$). A presença de complicações também se associa a uma menor satisfação sexual ($p = 0,037$). Em 99,1% dos casos, o neurocirurgião assistente não questionou o doente quanto à sua saúde sexual.

Conclusão: A disfunção sexual é um problema comum na população submetida a discectomia lombar, com diminuição do desejo e satisfação, especialmente entre os pacientes com comorbilidades psiquiátricas e complicações perioperatórias. É necessária uma abordagem mais integrada e atenta a essa questão pelos neurocirurgiões.

Coluna

CO-039 - IMPACTO DAS ALTERAÇÕES DE MODIC NO VERTEBRAL BONE QUALITY (VBQ) SCORE: UMA AVALIAÇÃO CRÍTICA DE UM MÉTODO PROMISSOR PARA DETERMINAR A QUALIDADE ÓSSEA VERTEBRAL

Diana Lucas^{1,2}; André Gomes^{1,2}; Paulo Pereira^{1,2}; Pedro Santos Silva^{1,2}

1-Centro Hospitalar Universitário de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: O Vertebral Bone Quality score (VBQ-S) é um método promissor para avaliar a qualidade óssea vertebral em RM lombar. Estudos demonstraram a utilidade deste score na sua correlação com os valores da densitometria óssea (DEXA) e associação à ocorrência de fraturas vertebrais. No entanto, desconhece-se o impacto das alterações de Modic (MC) na medição deste score. O objetivo deste estudo é determinar o impacto das MC no VBQ-S e a relação deste com a DEXA.

Métodos: Realizámos um estudo retrospectivo oportunista com doentes seguidos no nosso Centro Hospitalar, que realizaram RM lombar e DEXA num intervalo inferior a 6 meses. Recolheram-se dados demográficos, comorbilidades e valores de score T de DEXA. Em RM lombar foram medidos o VBQ-S L1-L4, tipo de MC e a sua altura na vértebra (<25%, 25%-50%, >50%).

Resultados: Incluímos 146 doentes, 80% mulheres (idade média de 65 anos). A média de VBQ-S foi 3,1 (DP: 1), a média do score T no colo do fémur (T-CF) foi -1,4 (DP: 1,1). Oitenta e oito doentes (60%) apresentavam MC, 40% em 2 ou mais vértebras. A maioria dos doentes apresentavam MC tipo 2, ocupando <25% da altura da vértebra. Numa análise multivariada ajustada à idade ($\beta = 0,02$, $p = 0,02$) e ao IMC ($\beta = -0,40$, $p = 0,03$), MC com altura >25% em pelo menos 1 vértebra mostraram influenciar o VBQ-S ($\beta = -0,57$, $p = 0,01$). Foi encontrada uma correlação fraca entre o VBQ-S e o T-CF ($r = 0,2$), e nenhuma correlação com o score T da coluna lombar. Ajustado à idade, o VBQ-S não se correlacionou de forma independente com o T-CF.

Conclusão: MC extensas podem influenciar a medição do VBQ-S. Este método de avaliação da qualidade óssea vertebral deve ser usado com cautela, dado que nas condições em que

este estudo se realizou não encontramos uma associação segura com os valores da DEXA.

Coluna

CO-040 - FRATURAS TOROCOLOMBARES OSTEOPORÓTICAS: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE DOENTES OPERADOS E CORRELAÇÃO COM SCORE DE DECISÃO TERAPÊUTICO AOSpine-DGOU

João Pedro Oliveira¹; Jácome Morgado¹; Carla Reizinho¹

1-Hospital Egas Moniz – Unidade Local Saúde Lisboa Ocidental

Introdução: Análise de doentes operados no Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental (ULSLO), tendo como base o score de decisão terapêutico (SDT) da AOSpine-DGOU.

Métodos: Foram revistos retrospectivamente os doentes operados entre Janeiro de 2020 a Dezembro de 2023 por fraturas osteoporóticas (OF) torocolombares. Foi avaliado o SDT AOSpine-DGOU em TC e RM e a concordância com a decisão de intervenção cirúrgica.

Resultados: Foram incluídos 86 doentes, com idade média de 76,76 anos, sendo 21 do sexo masculino e 65 do sexo feminino. A maioria (56,98%) de localização dorsolombar, seguidos 27,9% lombar e 15,12% dorsal. Em 62,8% não existiu trauma associado, sendo que apenas em 37,2% existiu um trauma *minor*. Em média foram operados 1,68 níveis, sendo o tempo médio de diagnóstico-cirurgia de 52,27 dias. Dos doentes, 20,9% faziam anti-coagulação e 10,5% classificação ASA >3. Relativamente a classificação morfológica de OF da AOSpine-DGOU: 43,02% OF4, 32,6% OF3, 15,1% OF2 e 9,03% OF5. Quanto ao SDT com uma média de pontuação de 7,67, apenas 15,1% dos doentes operados apresentou um score não cirúrgico com pontuação abaixo de 6, por outro lado uma concordância de 84,9% entre a decisão cirúrgica e score ³ 6. De salientar também, que apenas 51 doentes (59,3%) foram encaminhados a consulta de Reumatologia para terapêutica complementar.

Conclusão: Esta análise revelou elevada concordância da decisão e do recente SDT AOSpine-DGOU na prática clínica do serviço de Neurocirurgia da ULSLO.

Coluna

CO-041 - FRATURAS TOROCOLOMBARES OSTEOPORÓTICAS: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE DOENTES OPERADOS E CORRELAÇÃO COM SCORE DE DECISÃO TERAPÊUTICO AOSpine-DGOU E A ESTRATÉGIA CIRÚRGICA

João Pedro Oliveira¹; Jácome Morgado¹; Carla Reizinho¹

1-Hospital Egas Moniz – Unidade Local Saúde Lisboa Ocidental

Introdução: Análise de doentes operados no Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental (ULSLO), tendo como base a classificação e o score de decisão terapêutico (SDT) da AOSpine-DGOU e sua correlação com estratégia cirúrgica.

Métodos: Foram revistos retrospectivamente os doentes operados entre Janeiro de 2020 a Dezembro de 2023 por fraturas osteoporóticas (OF) torocolombares. Foram avaliadas a classificação

morfológica e o SDT AOSpine-DGOU em TC e RM, e analisada a correlação entre a classificação e a decisão de intervenção cirúrgica.

Resultados: Foram incluídos 86 doentes, com idade média de 76,76 anos, sendo 21 do sexo masculino e 65 do sexo feminino. A maioria (56,98%) de localização dorsolombar, seguidos 27,9% lombar e 15,12% dorsal. Tinham sido submetidos a vertebroplastia anteriormente, 22,1%. Relativamente a classificação morfológica de OF da AOSpine-DGOU: 43,02% OF4, 32,6% OF3, 15,1% OF2 e 9,03% OF5. Quanto ao SDT obteve-se uma média de pontuação de 7,67, com uma concordância > 80%. Quanto à estratégia cirúrgica, 69 doentes foram submetidos a vertebroplastia 69 doentes e 17 a fixação com vertebroplastia (FV). Todos os doentes OF5 foram submetidos a FV, sendo que 21,62% das OF4 e apenas 3,7% das OF3 foram submetidos a FV. De salientar que não existiu uma correlação estatisticamente significativa para cada OF entre a estratégia cirúrgica e a necessidade de novas vertebroplastia ou outra intervenção, nomeadamente OF4, bem como não existiu uma correlação estatisticamente significativa para cada OF entre a sua localização e a necessidade de nova vertebroplastia, nomeadamente OF4. Por fim de acrescentar dos parâmetros do SDT, existiu uma correlação estatisticamente significativa entre a deformidade e a estratégia cirúrgica.

Conclusão: Da análise retrospectiva de salientar a elevada percentagem de doentes OF4 submetidos com sucesso a uma abordagem minimamente invasiva com vertebroplastia, corroborando-se uma alternativa à clássica FV preconizada para este tipo de fraturas.

Coluna

CO-042 - EXPERIÊNCIA INICIAL: DISCECTOMIA CLÁSSICA VS DISCECTOMIA ENDOSCÓPICA TRANSFORAMINAL

Pedro Teles¹; Ana Luísa Nascimento¹; Pedro Abreu¹; Gonçalo Neto D'almeida¹; Joaquim Pedro Correia¹

1-Unidade Local de Saúde do Algarve

Introdução: Neste trabalho pretendemos comparar os resultados a 6 meses dos doentes submetidos a discectomia por via clássica vs discectomia endoscópica.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo incluindo doentes com hérnia discal sintomática submetidos a discectomia clássica ou por via endoscópica. Foram incluídos doentes intervenções no período decorrido entre janeiro 2021 e Outubro de 2023 com idade superior ou igual a 18 anos com um mínimo de 6 meses de seguimento pós-operatório. O objetivo primário foi determinar a não inferioridade da técnica endoscópica.

Resultados: Um total de 153 doentes foram incluídos neste estudo, dos quais 51,8% do sexo masculino com uma idade média de 50,1 anos com um desvio padrão de 11,6. O nível mais frequentemente intervenção foi L4/L5 em 62,1%.

O tempo médio de cirurgia foi 61,6 vs 89 minutos para a via clássica e endoscopia respetivamente.

Relativamente às perdas sanguíneas verificou-se diferença estatisticamente significativa (*paired t-test* $p < 0.001$) entre os dois grupos.

Não se observou diferença estatisticamente significativa na variação do VAS lombar ou radicular entre as duas técnicas (*paired t-test* $p < 0.992$)

Não se identificaram diferenças significativas entre os grupos no que diz respeito ao tempo de internamento, uso de analgesia ou retorno ao trabalho.

Na análise regressão linear uni-variada não foi encontrado

nenhum fator pré-operatório com relação significativa com a melhoria pós-operatória.

Conclusão: Neste estudo não se observou diferença estatisticamente significativa entre as duas técnicas com exceção do registo de menores perdas sanguíneas no grupo endoscópico. Estes resultados sugerem que, para a amostra em estudo, a técnica endoscópica constituiu uma alternativa segura ao tratamento da hérnia discal.

Coluna

CO-043 - "RENDIMENTO CIRÚRGICO" DE CONSULTAS POR PATOLOGIA DEGENERATIVA DA COLUMBAR LOMBAR AUDITORIA DE PEDIDOS DE REFERENCIAÇÃO EXTERNA NUM CENTRO NEUROCIRÚRGICO

Tiago Ribeiro Da Costa¹; **Sérgio Alves De Sousa**¹; **Filipe Vaz Da Silva**¹; **Vasco Sá Pinto**¹; **Márcia Tizziani**¹; **Isabel Ribeiro**¹; **Alfredo Calheiros**¹

1-Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: Apesar da percepção de que a maioria das consultas externas de Neurocirurgia correspondem a patologia degenerativa do ráquis, atualmente ainda não existem dados publicados sobre os padrões de referenciação na nossa população. Noutras populações diferentes autores descrevem valores de "rendimento cirúrgico" próximos de 30%. Conhecer os nossos padrões de referenciação é essencial para determinar o "rendimento cirúrgico" das nossas consultas e assim delinear estratégias que permitam otimizar o processo diagnóstico e terapêutico deste grupo de doentes.

Métodos: Elaboramos uma auditoria aos pedidos externos de consulta de Neurocirurgia do nosso centro hospitalar, realizados entre janeiro e março de 2023, de maneira a determinar o seu "rendimento cirúrgico". Adicionalmente foi também realizada uma caracterização demográfica e geográfica da amostra, bem como calculada a taxa de recusa e o tempo de espera para consulta.

Resultados: De entre 329 pedidos de consulta externa, cerca de 86% corresponderam a patologia da coluna, sendo cerca de 60% dirigidos ao segmento lombar. De entre estes, a taxa de recusa é de cerca de 77%, devido ao incumprimento de critérios de referenciação, de entre os quais a sub-otimização do tratamento conservador, descrição clínica insuficiente e/ou ausência de exames de imagem com <18 meses. O rendimento cirúrgico destas consultas foi de cerca de 14%.

Conclusão: A alta taxa de recusa de pedidos de consulta e um rendimento cirúrgico inferior ao publicado na literatura científica evidencia a necessidade da criação de modelos de referenciação padronizados, de maneira a auxiliar a referenciação deste grupo de doentes pelos cuidados primários, permitindo assim garantir uma triagem eficiente para consultas da especialidade. Iniciativas de telemedicina, como é o caso do projeto GLIA, visam endereçar dificuldades como estas, de maneira a otimizar todo o processo de referenciação e assim permitir uma utilização mais racional dos nossos recursos de saúde.

Vascular

CO-044 - HIDROCEFALIA TARDIA EM DOENTES COM HEMORRAGIA SUBARACNOIDEIA DE ETIOLOGIA ANEURISMÁTICA: UMA SÉRIE CIRÚRGICA

João Fernandes Silva¹; **Sérgio Sousa**¹; **João Monteiro Silva**¹; **Tiago Ribeiro Da Costa**^{1,2}; **Armindo Picão**¹; **Rodrigo Batata**¹; **António Pinto**¹; **Sérgio Moreira**^{1,2}; **Joaquim Reis**^{1,2}; **Mário Gomes**¹; **Alfredo Calheiros**^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santo António; 2-Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS)

Introdução: A hemorragia subaracnoideia com etiologia em rutura aneurismática pode levar ao desenvolvimento de hidrocefalia tardia com necessidade de *shunt*. O presente trabalho analisa uma série de doentes com aneurismas intracranianos com rutura tratados cirurgicamente, focando-se na identificação de preditores de hidrocefalia tardia.

Métodos: Foram analisados retrospectivamente registos clínicos de todos os doentes submetidos a tratamento cirúrgico de aneurismas intracranianos rotos na ULS Santo António entre 2015 e 2023. Foram avaliadas características demográficas, clínicas, anatómicas, imagiológicas, analíticas, bem como os procedimentos cirúrgicos, complicações e *outcomes*.

Resultados: Foram tratados cirurgicamente 191 doentes com HSA por rutura aneurismática, sendo que 16,2% (n=32) desenvolveram hidrocefalia tardia com necessidade de *shunt*.

A idade mais avançada e a hipertensão arterial mostraram associação com o desenvolvimento de hidrocefalia tardia ($p=0,022$ e $p=0,036$). Anatomicamente, os doentes com aneurismas da circulação posterior tiveram maior necessidade de *shunt* ($p=0,006$).

O desenvolvimento de hidrocefalia tardia foi mais frequente em doentes com menor pontuação na *Glasgow Coma Scale* à admissão ($p=0,012$) e maior pontuação nas escalas H&H ($p<0,001$) e mFisher ($p<0,001$). A presença de sangue intraventricular mostrou associação com necessidade de *shunt* ($p<0,001$), ao contrário da presença de hiponatremia ($p=0,573$).

Os doentes com necessidade de DVE à admissão tiveram mais hidrocefalia tardia ($p<0,001$), assim como os doentes com meningite ($p<0,001$). A abertura da lamina terminalis e a re-hemorragia não tiveram impacto significativo ($p=0,926$ e $p=0,158$).

Os doentes com hidrocefalia tardia apresentaram piores *outcomes* funcionais a 30 dias e 1 ano ($p<0,001$), mas não apresentaram diferenças na mortalidade a 1 ano ($p=0,771$).

Conclusão: A idade mais avançada, pior condição clínica à admissão, hemorragia intraventricular, hidrocefalia aguda e meningite foram preditores de necessidade de *shunt* na presente série de doentes. O presente trabalho permite o reconhecimento precoce destes doentes com base em dados descritivos da realidade local, visando melhorar a sua orientação clínica.

Vascular

CO-045 - IDENTIFICAÇÃO DE FATORES PREDITORES DE OUTCOME FUNCIONAL E MORTALIDADE EM DOENTES SUBMETIDOS A CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA NO CONTEXTO DE AVC ISQUÉMICO

Bárbara Alves Rodrigues¹; **Joana Almada Silva**²; **João Paulo Andrade**³; **Carla Reizinho**³

1-Co-autoria partilhada, Serviço de Neurologia, Unidade Local

de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Co-autoria partilhada, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra; 3-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental

Introdução: A craniectomia descompressiva é uma opção terapêutica no AVC isquémico extenso com deterioração neurológica. Os estudos realizados neste âmbito mostram que, em doentes selecionados, reduz a mortalidade e melhora o *outcome* funcional. O *timing* ótimo de cirurgia e o seu benefício em determinados grupos de doentes permanecem por esclarecer.

O nosso objetivo foi a definição de fatores preditores de mortalidade e *outcome* funcional nos doentes com AVC isquémico submetidos a craniectomia descompressiva.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo e unicêntrico. Incluídos todos os doentes com ≥ 18 anos submetidos a craniectomia descompressiva por AVC isquémico entre 2014 e 2023, no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Procedeu-se a análise descritiva das variáveis e aplicaram-se os testes de Qui-quadrado e teste exato de Fisher para avaliar a sua associação com a mortalidade e *outcome* funcional, considerado positivo quando ≤ 4 na escala de Rankin modificada aos 6 meses.

Resultados: Incluíram-se 52 doentes, 27 do sexo feminino (51,9%), com mediana de idades de 60,5 anos. 17 doentes (32,7%) foram submetidos a terapêutica de fase aguda. A mortalidade de doentes submetidos a craniectomia nas primeiras 24 horas foi de 81,2% e 46,6% após este *timing* ($p=0,02$). Quando submetidos a craniectomia <24 horas após trombolise, a mortalidade foi de 100% e 0% após este período ($p=0,008$). Na craniectomia nas primeiras 12 horas desde a identificação de edema cerebral na TC-CE, 66,6% dos doentes apresentava um mRS ≤ 4 aos 6 meses *versus* 9% e 28,6% nos que realizaram craniectomia às 12-24h e >24 h, respetivamente ($p=0,02$).

Conclusão: No nosso trabalho, doentes que carecem de craniectomia de forma muito precoce, parecem ter uma probabilidade maior de evoluir com mau prognóstico. Também se conclui que há vantagem na realização da craniectomia num menor intervalo de tempo desde a instalação de sinais imagiológicos de edema cerebral.

Vascular

CO-046 - THIRTY BEFORE THIRTY: A YOUNG VASCULAR NEUROSURGEON IN THE ENDOVASCULAR ERA

Pedro Sousa Barros¹; Rafael Fernandes¹; Rui Sobrinho¹; Inês Ramadas¹; Teresa Pinheiro¹; Francisco Rebelo¹; Ricardo Nogueira¹; Pedro Roque¹; Carlos Vara Luiz²; Gonçalo Novais¹
1-Unidade Local de Saúde de São José; 2-Hospital Lusíadas Lisboa

Introduction: Much has been written about training the next generation of vascular surgeons in an era where the case load has diminished when compared to previous generations. And it is known that training a vascular neurosurgeon requires time and an ample case load. Being so, it remains in doubt if the present generation can emulate the results of previous one, especially considering that some unruptured aneurysms being clipped today have morphological traits that make them unsuitable for endovascular treatment, which translates to them being difficult to treat by default. This presentation hopes to show that under the guidance of senior vascular neurosurgeons and relying on a mentor-apprentice relationship, the initial steps of the learning curve in aneurysm surgery can be done safely.

Methods: Histopathological, radiological, surgical and physical examination findings of the first thirty consecutive patients

with unruptured anterior circulation aneurysms operated by the first author as first surgeon were retrospectively reviewed.

Results: The middle cerebral artery represents over 70% of aneurysms clipped, being the most common location, followed by the internal carotid artery bifurcation. Anterior communicating artery posterior communicating artery and anterior choroidal artery are the other locations in this case load. Of the aneurysms clipped, 10% were previously coiled.

The only serious complication to describe is a post-operative caudate head hematoma.

The follow-up varies from 24 months to 2 weeks. However, every patient had, at last evaluation a modified Rankin scale (mRS) ≤ 2 , with only one patient having a mRS of 2.

Conclusion: Even facing the challenges of diminishing caseload, more complex aneurysms and previously coiled aneurysms, given the right mentorship, it is still possible to give the initial steps in aneurysm surgery in a safe way.

Outros

CO-047 - CRIAÇÃO DE UM MODELO DE REGISTO SISTEMÁTICO E DISCUSSÃO CRÍTICA DE MORBILIDADE CIRÚRGICA DE UM SERVIÇO DE NEUROCIRURGIA

Manuel J. Ferreira-Pinto¹; André Gomes^{1,2}; Carolina Silva^{1,2}; João Meira^{1,2}; Diana Lucas^{1,2}; Pedro Santos Silva^{1,2}; Paulo Pereira¹
1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: A quantificação e reflexão crítica da morbilidade cirúrgica são pilares fundamentais na maturidade de um serviço cirúrgico e na aferição da sua qualidade assistencial. Em 2020, foi iniciado no serviço um sistema de registo de morbilidade cirúrgica, que tem vindo a ser refinado, com vista a otimizar o binómio relevância e qualidade dos dados/exequibilidade de registo. No 2º semestre de 2023 uma nova base de dados foi implementada e foi reorganizada a dinâmica de registo da mesma e de discussão de casos de morbilidade. Completados 6 meses do novo modelo, pretendemos rever a morbilidade cirúrgica de um serviço Neurocirúrgico com múltiplas unidades funcionais.

Métodos: Foi criada uma base de dados de procedimentos cirúrgicos, acessível através de conta institucional no Microsoft365. Contém campos administrativos, inseridos diariamente pelos assistentes técnicos e campos clínicos, preenchidos pelo médico à data da alta e posteriormente, sempre que é identificada morbilidade tardia. Para acomodar as especificidades inerentes a cada unidade funcional, a base contempla campos específicos, previamente codificados, apresentados como menus drop-down, de diagnóstico, procedimento e morbilidade. A dinâmica de discussão consiste numa reunião semanal de descrição da casuística e morbilidade de uma unidade funcional, respeitante ao mês anterior.

Resultados: No 2º trimestre de 2023, foram realizados 807 procedimentos cirúrgicos, tendo sido identificados um total de 150 eventos de morbilidade, ocorridos em 112 procedimentos (13,9% das cirurgias). Foi ainda realizada uma avaliação de morbilidade discriminada por Unidade Funcional e patologia.

Conclusão: O modelo aqui descrito permitiu otimizar a facilidade e rigor no registo sistemático de eventos de morbilidade e a extração de dados relevantes. A nova dinâmica de reuniões permitiu elevar a qualidade da discussão crítica de morbilidade cirúrgica, fomentando uma cultura de aprendizagem e de constante melhoria de técnica cirúrgica e cuidados pós-operatórios, fundamentais para a otimização dos resultados clínicos.

SPNC – E-POSTERS COM APRESENTAÇÃO

Oncologia

EP-A-001 - TUMORES DO PARÊNQUIMA PINEAL DE DIFERENCIAÇÃO INTERMÉDIA: UM ESPECTRO DE COMPORTAMENTO BIOLÓGICO

Carolina Santos Silva¹; Paulo Linhares¹; Bruno Carvalho¹

1-Serviço de Neurocirurgia da Unidade Local de Saúde São João, Porto

Introdução: Os tumores do parênquima pineal de diferenciação intermédia (PPTID) são tumores raros do parênquima pineal com comportamento biológico variável e cujo grau de malignidade se encontra entre os pineocitomas e os pineoblastomas. Ainda que os critérios de classificação histológicos se encontrem por definir, a maioria classifica-se no grau 2 na classificação da OMS, no entanto, casos mais agressivos podem classificar-se no grau 3. A excisão cirúrgica é a abordagem inicial recomendada, no entanto, existem desafios e controvérsias relativamente à escolha do tratamento adjuvante, nomeadamente no que se refere ao papel da radioterapia e quimioterapia. Apresentamos casos de 3 doentes com diagnóstico histológico de PPTID mas com orientações terapêuticas e prognósticos muito diferentes.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 32 anos que foi submetido a remoção cirúrgica parcial de um tumor da região pineal e IV ventrículo, LCR negativo/M0. Após radioterapia adjuvante dirigida às regiões afetadas, apresentou remissão local completa. Manteve-se assintomático durante o período de *follow-up*, no entanto, 3 anos após o diagnóstico inicial, surgiram múltiplos depósitos tumorais medulares.

Casos 2 e 3: Mulheres de 52 e 44 anos, respetivamente, que foram submetidas a remoções macroscopicamente completas de tumores da região da pineal, LCR negativos/M0. Não foi realizada terapêutica adjuvante e após um *follow-up* de 2 e 4 anos, respetivamente, não apresentaram evidência de recorrência.

Conclusão: A estratégia terapêutica ótima dos PPTID ainda está por determinar. A remoção cirúrgica completa é ideal e a radioterapia tem um efeito aparentemente positivo na sobrevida global e no risco de recorrência, principalmente em situações de remoção subtotal. O papel da quimioterapia é menos claro. O significado prognóstico do índice mitótico, NFP, Ki-67 e subgrupo molecular estão também por definir.

Oncologia

EP-A-002 - SCHWANNOMA SAGRADO GIGANTE: UM RARO DESAFIO CIRÚRGICO

Filipe Miguéis¹; Miguel Azevedo¹; Vítor Castro¹; Gonçalo Freitas¹

1-ULS Almada-Seixal – Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os schwannomas são tumores benignos da bainha do nervo que contabilizam cerca de 20% dos tumores da coluna, sendo que apenas 1%-5% são encontrados na região sagrada. Raramente, podem evoluir para schwannomas sagrados gigantes (mais de dois segmentos vertebrais envolvidos) e invasivos (erosão óssea e extensão para órgãos adjacentes). O

crescimento lento faz com que estes tumores atinjam dimensões consideráveis antes das manifestações clínicas. O tratamento de primeira linha é cirúrgico, podendo a abordagem ser anterior, posterior ou combinada, com ou sem estabilização.

Caso Clínico: Descrevemos o caso de uma mulher de 37 anos, autónoma nas atividades de vida diária com quadro de cinco anos de dor irradiada ao membro inferior direito e um ano de sensação de desconforto pélvico. Realizou exames de imagem que identificaram uma lesão expansiva, volumosa (79,6 mmX68,7 mm), centrada ao sacro, bem delimitada, com extensa erosão óssea sagrada, com crescimento intracanal de L5 a S3, sem envolvimento de estruturas pélvicas. Pela atipia imagiológica, foi realizada biópsia cujo diagnóstico histológico foi compatível com schwannoma grau I. O tratamento consistiu numa abordagem posterior com fixação lombo-pélvico e remoção *piecemeal* da lesão. Não apresentou défices no pós-operatório e teve alta para o domicílio ao fim de seis dias. A ressonância magnética pós-operatória não documentou lesão residual.

Conclusão: Os schwannomas sagrados gigantes invasivos são tumores que constituem um desafio diagnóstico para o neurorradiologista e patologista e cirúrgico para o neurocirurgião. A sua natureza expansiva com crescimento intracanal e para os espaços cavitários adjacentes faz com que a escolha da abordagem seja determinante para a sua exérese cirúrgica total. Esta é potencialmente curativa, no entanto é tecnicamente exigente e com potencial para elevada morbilidade.

Hidrocefalia

EP-A-004 - MEDIÇÃO NÃO INVASIVA DA PRESSÃO INTRACRANIANA EM CRIANÇA PORTADORA DE DERIVAÇÃO VENTRÍCULO-PERITONEAL: 1ª EXPERIÊNCIA COM UMA NOVA FERRAMENTA

Manuel J. Ferreira-Pinto¹; Sofia Silva¹; Diana Lucas^{1,2}; Carolina Silva^{1,2}; Josué Pereira^{1,2}; Joana Oliveira^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: Determinar os parâmetros adequados para uma drenagem de líquido cefalorraquidiano eficaz em pacientes com derivação ventrículo-peritoneal (DVP) é um processo frequentemente complexo, podendo requerer múltiplos ajustes e mesmo revisão cirúrgica. Obter informação da pressão intracraniana (PIC) pode constituir uma fonte de informação importante na gestão destes pacientes. Implantámos recentemente numa criança com hidrocefalia de difícil gestão uma válvula gravitacional com o sistema M.scio®, que permite um registo não-invasivo, por telemetria, da PIC. Este trabalho descreve a nossa experiência inicial e informação obtida com este dispositivo.

Caso Clínico: Uma menina de 2 anos, com hidrocefalia pós-hemorragia intraventricular da prematuridade, portadora de DVP de pressão regulável, apresentava múltiplas vindas ao SU nos últimos meses por cefaleia, irritabilidade, náuseas e vômitos. O estudo imagiológico revelava adequado posicionamento do cateter ventricular e ventrículos em fenda, apesar de ajustes sucessivos da pressão de abertura. Pela suspeita de hiperdrenagem associada à postura ou esforço físico, a DVP foi substituída

por uma com sistema anti-gravitacional, bem como componentes M.scio®. Foram realizados registos seriados da PIC em consulta, em posição deitada, sentada e, novamente sentada após caminhar 5 minutos. Em decúbito, a PIC da criança rondava os 14,5 cmH₂O, apresentando amplitude de oscilação cardíaca de 7 cmH₂O. Em posição sentada, a PIC rondava os -7 cmH₂O com oscilação mais estreita de 4 cmH₂O, característica dos seus ventrículos em fenda. Adotando novamente a posição sentada após 5 minutos a caminhar, a PIC atingia -11 cmH₂O com oscilação de 2,7 cmH₂O. Estes valores são considerados fisiológicos e a menina encontra-se assintomática, decorridos 3 meses de *follow-up*.

Conclusão: O registo não invasivo da pressão intracraniana poderá ser uma ferramenta útil na gestão de pacientes com DVP e dificuldade em obter uma drenagem estável e adequada. Sendo apenas uma experiência preliminar, este caso suporta o conceito de interrogar a PIC noutros pacientes com hidrocefalias de difícil gestão.

Pediatria

EP-A-005 - FRATURA EVOLUTIVA ASSINTOMÁTICA: UMA ENTIDADE CLÍNICA RARA

Mariana Chibante Pedro¹; Rúben Miranda Cardoso¹; João Nabais¹; José Gustavo Soares¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

A incidência de fraturas evolutivas ("*growing fractures*") não é conhecida, embora algumas séries refiram que correspondem a 1.2% de todas as lesões cranianas traumáticas pediátricas. Ocorrem sobretudo em topografia parietal, em crianças <3 anos, com laceração dural, mas não necessariamente lesão parenquimatosa. Normalmente são detetadas nos primeiros meses, consequentemente à identificação de tumefações cutâneas. Ocasionalmente, a fratura inicial não é identificada, podendo permanecer assintomática e evoluindo progressivamente até ao aparecimento de clínica.

Apresenta-se o caso de um adolescente de 17 anos, vítima de TCE, em contexto pouco claro. Apresentava pequena ferida linear parietal direita, com discreto hematoma subjacente. Encontrava-se vígil e orientado, sem défices neurológicos focais. Realizou TC-CE, no hospital de origem, que revelava pequena solução de continuidade óssea, antiga, no osso parietal direito, subjacente à ferida incisa observada. Coexistia significativa hemorragia aguda cortico-subcortical parietal, na mesma topografia. Foi encaminhado para Neurocirurgia, constatando-se hemiparesia esquerda, com agravamento progressivo.

Realizou RM-CE para exclusão de outra etiologia, verificando-se o aumento volumétrico do hematoma intra-axial com sinais de hemorragia hiperaguda. Foi intervencionado de urgência, atendendo ao agravamento motor e imagiológico, com evacuação do hematoma intraparenquimatoso. Intra-operatoriamente foi identificada descontinuidade óssea por onde se insinuava dura-máter e tecido cerebral desvitalizado. No pós-operatório, apresentou resolução total da hemiparesia esquerda, mantendo estado de consciência íntegro.

Após avaliação de antecedentes pessoais de relevo, apurou-se a existência de TCE ligeiro aos 11 meses de idade do qual terá resultado fratura linear parietal direita (identificada retrospectivamente em Rx de crânio), sem vigilância posterior. O novo traumatismo ocorreu precisamente na zona da falha óssea, com a consequente hemorragia.

Foi submetido a cranioplastia com malha de titânio, 12 me-

ses após o procedimento inicial, sem complicações.

Os autores do trabalho relatam um caso clínico raro de uma fratura evolutiva que permaneceu assintomática até novo evento traumático.

Pediatria

EP-A-006 - HEMATOMA SUBDURAL AGUDO DA FOSSA POSTERIOR APÓS PARTO DISTÓCICO POR VENTOSA: APRESENTAÇÃO CLÍNICA E ABORDAGEM CIRÚRGICA DO RECÉM-NASCIDO

Rui Sobrinho¹; Ricardo Malcata Nogueira¹; Amets Sagarrabay¹; Miguel Correia¹; Dalila Forte¹; Mário Matos¹; Daniel Virella¹

1-Unidade Local de Saúde de São José

Introdução: O hematoma subdural agudo da fossa posterior sintomático representa uma complicação rara do parto distóxico, com menos de 100 casos relatados na literatura. Este caso tem como objetivo proporcionar uma melhor compreensão da apresentação clínica e do tratamento cirúrgico desta complicação neonatal pós-traumática.

Caso Clínico: Descrevemos o caso de um recém-nascido do sexo masculino, nascido às 41 semanas de idade gestacional por parto distóxico assistido por ventosa. Nas primeiras horas de vida desenvolve quadro de recusa alimentar com gemido à manipulação, hipotonia generalizada, abaulamento da fontanela anterior e períodos de bradipneia. A ecografia transfontanelar evidenciou dilatação do III ventrículo e ventrículos laterais, com difícil visualização da região da fossa posterior e IV ventrículo. Realizou ressonância magnética cranioencefálica (RM-CE) que mostrou extenso hematoma subdural agudo da fossa posterior ao longo do vérmis superior e hemisfério cerebeloso esquerdo. Condicionava desvio anterior do tronco cerebral e dilatação ventricular supratentorial por compressão do aqueduto cerebral, com sinais de herniação transtentorial e amigdalina iminente. Foi realizada uma craniectomia suboccipital com drenagem do hematoma e derivação ventricular associada a reservatório de Ommaya. O procedimento e o pós-operatório decorreram sem complicações, com evolução clínica favorável e alta ao 14º dia pós-operatório sem alterações ao exame neurológico. A reabsorção do hematoma, com resolução da hidrocefalia e do efeito compressivo sobre o tronco cerebral foi documentada no estudo de imagem com RM-CE um mês após a alta.

Conclusão: Este caso ilustra a importância do tratamento cirúrgico precoce em recém-nascidos com sinais clínicos e imagiológicos de hidrocefalia e/ou compressão do tronco cerebral secundária a hemorragia subdural na fossa posterior, no contexto de parto distóxico traumático. A craniectomia suboccipital associada a uma derivação ventricular externa com um reservatório de Ommaya pode ser um tratamento viável, proporcionando resultados neurológicos favoráveis a longo prazo.

Pediatria

EP-A-007 - PRIMARY INTRACRANIAL INFECTIONS IN PEDIATRIC PATIENTS: TEN-YEAR EXPERIENCE IN SURGICAL MANAGEMENT

Xavier Ayres Pereira¹; Rúben Cardoso¹; José Augusto Costa¹; Gustavo Bento Soares¹; Spínola Abreu¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospital Pediátrico

Introduction: Pyogenic infections of the brain in paediatric patients represent a rare and impressive challenge in clinical practice, often necessitating urgent surgical intervention to mitigate morbidity and mortality. However, the choice of the type of surgical treatment to be performed is variable and not uniform, and may differ from the treatment applied to adults. To present a retrospective analysis of a ten-year experience in the surgical treatment of bacterial intracranial infections in paediatric patients.

Method: In a retrospective case series, we reviewed twelve patients who underwent surgery for pyogenic infections of the brain between 2014 and 2024 at Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra - Hospital Pediátrico. The data analysed included demographic profile, clinical presentation, microbiological profile, management and outcome.

Results: Male to female ratio was 11:1. Mean age at diagnosis was 10.1 years. The most common clinical presentations were fever (66.7%), headaches (41.7%), followed by seizures and motor deficit (both 33.3%). Abscesses (41.7%) were the most common, followed by subdural (33.3%) and epidural empyemas (25%). The majority of infections were supra-tentorial (91.7%). Needle aspiration was the most common surgical procedure (58.3%). No predisposing factor was found in 66.7% of patients. Causative organisms were identified in 50% of patients. Average hospitalisation length was 36 days. All patients were submitted to antibiotic treatment. There was no significant morbidity. There was no mortality.

Conclusion: The ten-year experience in surgical treatment of bacterial intracranial infections in our centre highlights the efficacy of surgical interventions in mitigating morbidity and mortality, as well as the importance of adequate and timely antibiotic treatment.

Pediatria

EP-A-008 - HEMATOMA SUBDURAL SUBAGUDO APÓS VENTRICULOCISTERNOSTOMIA ENDOSCÓPICA EM IDADE PEDIÁTRICA

Rafael Tiza Fernandes¹; Dalila Forte^{1,2}; Miguel Azevedo³; Miguel Correia^{1,2}; Amets Sagarrbay^{1,2}; Mário Matos²

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de São José, ULS São José, Lisboa, Portugal; 2-Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal, Almada, Portugal

Introdução: O hematoma subdural representa uma complicação rara da ventriculocisternostomia endoscópica, com menos de duas dezenas de casos documentados na literatura. Este artigo visa aprofundar o conhecimento sobre esta associação, através do relato de um caso em idade pediátrica subsequente a este procedimento.

Caso Clínico: Os autores descrevem o caso de uma criança do sexo masculino, com 9 anos de idade e antecedentes de ependimoma (grau II, OMS) do IV ventrículo, diagnosticado aos 21 meses de idade, submetido a ressecção subtotal e radioterapia adjuvante, com controlo da progressão da doença. Foi submetido a ventriculocisternostomia endoscópica por hidrocefalia triventricular, sem intercorrências imediatas e com alta no segundo dia pós-operatório. Um mês após a intervenção, recorre ao SU por cefaleia progressiva, refratária a analgesia. A avaliação inicial revelou diminuição generalizada da força sem lateralização e dificuldade na marcha em linha. A TC-CE

evidenciou uma coleção hemática subdural hemisférica direita isodensa (35 mm de maior espessura), efeito de massa e desvio das estruturas da linha média (17 mm). O doente foi submetido a drenagem de hematoma subdural através de trepanação dupla, com saída de conteúdo compatível com sangue em fase subaguda. O procedimento e o pós-operatório decorreram sem complicações, com evolução clínica favorável e reabsorção quase total do hematoma documentada em TC-CE à data de alta (D12 pós-operatório). Não foram identificadas alterações laboratoriais sugestivas de maior risco hemorrágico. Última RM-CE (2 meses pós-operatório) revelou ausência de lesão tumoral, reabsorção total do HSD, patência do estoma no pavimento do III ventrículo sem sinais de hidrocefalia descompensada.

Conclusão: Este caso ilustra a importância de considerar o HSD como uma complicação potencial da ventriculocisternostomia endoscópica, mesmo na ausência de trauma ou predisposição hematológica conhecida. A inclusão deste caso na literatura contribui para a compreensão e abordagem de complicações raras associadas a procedimentos neurocirúrgicos minimamente invasivos em idade pediátrica.

Pediatria

EP-A-009 - ABCESSO CEREBRAL POR ACTINOMYCES ISRAELII EM CRIANÇA DE 3 ANOS COM INFEÇÃO VIH: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA DE UMA CAUSA RARA DE INFECÇÃO DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Sofia Silva^{1,2}; Manuel J. Ferreira-Pinto^{1,2}; Josué Pereira^{1,2}; Joana Oliveira^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: *Actinomyces israelii* é uma bactéria anaeróbia gram-positiva comensal da mucosa oral, gastrointestinal e genito-urinária. A infeção invasiva por este agente nomeadamente do sistema nervoso central é rara, mas pode ocorrer em contexto de imunossupressão. A maioria dos casos descritos ocorre entre a 3ª e 4ª décadas de vida, sendo apenas reportado na literatura um caso em idade pediátrica, numa criança de 10 anos.

Caso Clínico: Criança de 3 anos, do sexo feminino, natural de S. Tomé e Príncipe, com quadro de febre, cefaleia, vômitos, sinais meníngeos, realizou tratamento empírico de meningite e foi transportada para Portugal para exclusão de lesão estrutural do SNC, dado apresentar também edema papilar bilateral e desequilíbrio da marcha. Realizou RM cerebral, que revelou hidrocefalia tetraventricular obstrutiva e lesão expansiva temporal direita, quística, poli-lobulada, com 4 cm de maior eixo, restrição à difusão e extenso edema peri-lesional. Do estudo analítico, destacava-se infeção VIH (1340000 cópias/mL) e contagens de CD4+ 664 cels/mm³. Foi submetida a septostomia e ventriculocisternostomia endoscópicas e ressecção microcirúrgica completa da lesão temporal direita. O estudo anatomopatológico revelou processo inflamatório supurativo e granulomatoso. O estudo bacteriológico estabeleceu o diagnóstico de Infecção por *Actinomyces israelii*. Iniciou terapia anti-retrovírica (raltegravir+lamivudina+abacavir) e antibioterapia empírica com meropenem, posteriormente ajustada para penicilina G endovenosa, que cumpriu durante 8 semanas. Teve alta 3 meses após a cirurgia mantendo amoxicilina oral. Controlos imagiológicos seriados revelaram remoção completa da lesão e ausência de

recidiva. Clinicamente sem sequelas neurológicas e recuperou a capacidade da marcha.

Conclusão: Este caso descreve um agente infeccioso raro do sistema nervoso central, nomeadamente em crianças, tratando-se do caso em idade mais jovem até hoje reportado. Dadas a natureza da lesão, a remoção cirúrgica completa é fundamental. Um estado de imunossupressão deve sempre levantar a suspeita de uma infeção oportunista.

Oncologia

EP-A-010 - ROSETTE-FORMING GLIONEURONAL TUMOR PRESENTING WITH HYDROCEPHALUS: CASE REPORT

João Fernandes Silva¹; Gonçalo Figueiredo¹; Alfredo Calheiros¹

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santo António

Introduction: Rosette-forming glioneuronal tumors (RGNT) are rare, low grade, primary CNS tumors that typically have an indolent course, but have the potential for aggressive behavior. They primarily affect young adults and frequently occur in the fourth ventricle, although other locations have been described. Clinical presentation, therefore, typically includes hydrocephalus. Maximal safe surgical resection is the treatment of choice. The authors present a rare case of a young patient with a rosette-forming glioneuronal tumor presenting with hydrocephalus, describing the clinicoradiological and histopathological features, therapeutic strategies, and outcomes.

Case Report: A 36-year-old man with no previous medical history presented with headache, ataxia, nausea and vomiting. Imaging studies revealed triventricular hydrocephalus due to cerebral aqueduct obstruction by a space-occupying lesion in the fourth ventricle, which had a multiloculated appearance and showed heterogeneous enhancement with contrast.

The patient was submitted to endoscopic third ventriculostomy (ETV), with subsequent improvement of symptoms. A month later, surgical resection of the lesion was performed using a suboccipital craniotomy and telovelar approach. Post-operatively, the patient exhibited excellent clinical evolution and MRI scan showed subtotal resection of the lesion.

Histologically, the tumor was composed of a mixed population of neurocytes organized in pseudorosettes and glial cells. The molecular study revealed pathogenic variants of *FGFR1*, *PIK3CA* and *NF1* genes, which is characteristic of RGNT.

Studies show that RGNT typically has an indolent course and patients with subtotal resection appear to do as well as those with gross total resection. Therefore, we opted for clinical and radiological follow-up.

Conclusion: We document the clinicoradiological presentation and histopathological features, as well as surgical outcomes of a patient with RGNT treated with ventriculostomy following maximal safe resection, therefore adding to the literature which only comprises a few hundred cases. Further studies are necessary to optimize the management of patients with RGNTs.

Hidrocefalia

EP-A-012 - ABORDAGEM DA HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL: PERTINÊNCIA DA ELABORAÇÃO DE UM PROTOCOLO INSTITUCIONAL

Ana Luísa Nascimento¹; Flávia Fleming²; Pedro Abreu¹; Pedro Teles¹; Miguel Brito¹; Soraia Vaz²; Ana André²; Artur Lourenço¹; Joaquim Pedro Correia¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Algarve, E.P.E.;

2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Algarve, E.P.E.

Introdução: A abordagem da hidrocefalia de pressão normal (HPN) varia consideravelmente entre especialidades e clínicos, apesar da publicação de guidelines internacionais. Neste trabalho, pretendemos averiguar se esta variabilidade é significativa na nossa instituição ao ponto de justificar a introdução de um protocolo específico.

Métodos: Análise retrospectiva de 13 doentes intervencionados por Neurocirurgia com diagnóstico de HPN, na ULS Algarve, entre Janeiro de 2017 e Junho de 2023. Foram excluídos doentes com dados informáticos insuficientes, bem como estudos diagnósticos exteriores e reintervenções cirúrgicas.

Resultados: A marcha inicial diagnóstica foi realizada em 62% dos casos por Neurologia e em 38% por Neurocirurgia, sendo mais frequentemente realizada em contexto de internamento (internamento 62%, consulta 23%, hospital de dia 15%). 37,5% dos doentes perderam o seguimento por Neurologia após referência a Neurocirurgia.

O *tap test* foi usado em 69,2% dos casos e em 1 caso foi colocada uma derivação lombar externa. Foi avaliada a pressão de abertura em 31% dos casos e pesquisados biomarcadores no líquido em 23%.

Em cerca de metade da população, apenas foi realizada uma avaliação subjetiva da cognição e da marcha. Em 46,2% dos doentes, foi utilizado o MMSE como teste de avaliação cognitiva, tendo sido o MoCA usado concomitantemente em 1 doente. Relativamente à marcha, em 46,2% foi usado o teste *timed up & go test*. A avaliação objetiva da marcha e cognição, tanto pré como pós-*tap test*, foi registada apenas em 38,5% e 30,8% doentes, respetivamente.

Após a colocação de derivação ventrículo-peritoneal, 38,5% dos doentes tiveram uma melhoria notória, 53,9% uma melhoria discreta e 7,7% viram a sua clínica estabilizada.

Conclusão: A variabilidade observada na avaliação dos doentes por diferentes especialidades demonstra a pertinência da elaboração de um protocolo específico por forma a otimizar e padronizar a avaliação dos doentes com HPN antes e depois da cirurgia.

Hidrocefalia

EP-A-013 - A RARE COMPLICATION OF VENTRICULOPERITONEAL SHUNTING: COLONIC PERFORATION AND CATHETER MIGRATION

Pedro Abreu¹; José Artur Lourenço¹; Pedro Teles¹; Ana Luísa Nascimento¹; Joaquim Pedro Correia¹

1-Unidade Local de Saúde, Hospital de Faro

Introduction: Abdominal complications of ventriculoperitoneal shunts are frequent. Albeit, the perforation of the colon by

the distal catheter is described in only 0.1 to 2.5% of the cases. Here we depict one case and its management.

Methods: A 56-year-old male with a past medical history of decompressive craniectomy in the context of ischaemic stroke underwent cranioplasty and ventriculoperitoneal CSF diversion in September 2023, with the abdominal incision performed on the upper right quadrant.

Six months later, the caregivers noticed a tube protruding from the patient's anus and he is brought to the urgency department. The shunt distal catheter was exiting through the anus. No neurological deterioration was noticed, the abdominal physical examination was uneventful and blood analysis revealed no inflammatory parameters elevation. The abdominal CT scan revealed a loop in the abdominal catheter around the sigmoid colon and perforation of its wall, continuing through the intestinal lumen until anal canal passage. No pneumoperitoneum existed.

Urgent surgery was undertaken with ligation and division

of the shunt catheter at the thoracic level followed by removal of the ventricular catheter and valve. With the General Surgery team standing by, removal of the catheter's distal end was possible by gently pulling it trans-anally, which offered no resistance. Empirical antibiotics covering abdominal and SNC pathogens were introduced.

Results: Following surgery, the antibiotic regimen was sufficient for the abdominal perforation treatment. *Staphylococcus aureus* was isolated in the intra-operative collected CSF, with directed antibiotics resolving the infection. Hydrocephalus did not developed and a new shunt was not necessary.

Conclusion: The present case highlights a rare complication of ventriculoperitoneal shunting. Its management is not standardized but an effective treatment can be achieved by surgical stepwise decision making and a multidisciplinary team support.

SPNC – E-POSTERS

Base do Crânio

EP-001 - QUISTO CRÂNIO-CERVICAL COM APRESENTAÇÃO ATÍPICA: VÍDEO CIRÚRGICO

Inês A. Lourenço¹; Diogo Roque¹; Nuno Simas¹

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santa Maria.

Introdução: Apresentar o vídeo cirúrgico de doente com quadro de instalação progressiva de tetraparésia de predomínio direito submetida a remoção de lesão quística da transição crânio-cervical com compressão da vertente antero-lateral direita da região bulbomedular.

Caso Clínico: Uma mulher de 59 anos apresentava quadro com 3 meses de evolução caracterizado por tetraparésia progressiva de predomínio direito associada a hiperreflexia tetra-ápica, disartria, disfagia e disfonía. Realizou TC e RM-CE que revelaram lesão extra-axial intra-dural na vertente pósterio-inferior direita do clivus a condicionar moldagem da vertente ântero-lateral direita da transição bulbomedular. Realizou EMG e potenciais evocados, TC tóraco-abdómino-pélvica e avaliação analítica com estudo de doenças autoimunes que excluíram outras patologias. Realizou controlo imagiológico após 4 meses que mostrou estabilidade da lesão. No entanto, verificou-se um agravamento progressivo dos defeitos neurológicos, pelo que foi colocada indicação cirúrgica.

Foi realizada uma craniotomia far lateral direita sem remoção do côndilo occipital e remoção da vertente direita do arco posterior de C1. Foi aberta a dura e exposta a transição crânio-cervical com identificação da artéria vertebral direita, PICA direita, origem medular do XI nervo direito, e raízes de C1 e C2. Foi seccionado o ligamento dentado e exposta a lesão quística intradural. A cápsula da lesão foi aberta e apresentava um conteúdo esverdeado mucinoso que foi aspirado. Foi removida a lesão assim como a origem dorsal de C1 direito que apresentava aspeto invadido.

No pós-operatório imediato a doente apresentou melhoria

da disfagia, disfonía e da tetraparésia. Realizou TC cervical que excluiu complicações e mostrou remoção da lesão. O resultado histológico revelou quisto benigno articular.

Conclusão: Pretendemos apresentar o vídeo cirúrgico de um caso atípico de um quisto localizado na transição crânio-cervical com melhoria de quadro neurológico apresentado pela doente.

Base do Crânio

EP-002 - ADAMANTINOMATOUS CRANIOPHARYNGIOMA: SERIES CASE REPORT

Inês Serra¹; Joana Rato¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Adamantinomatous craniopharyngiomas (AD) are slow-growing, histologically benign intracranial tumors located in the sellar-suprasellar region. Although known to have low mortality, their location and relationship to the adjacent neural structures results in patients having significant neurologic, endocrine, and visual comorbidities. They have a peak incidence in childhood and a less pronounced peak after 40 years old. They represent <1% of all primary central nervous system tumors. We propose to retrospectively analyze the relevant data from our institution.

Methods: We performed a retrospective study of all 8 consecutive patients diagnosed with AD, from 2020-2024, at a single institution.

Results: The Mean follow-up length of all 8 consecutive patients was 2.6 years. One patient (12.5%) was a child; 50% were aged between 50-74 years old. Clinical presentation at diagnosis varied; 50% presented with headache, 37.5% with visual impairment, 25% with cognitive impairment, 12.5% with ataxia and 12.5% with grand mal status. Brain MRI revealed that 37.5% of the tumors were located only in the suprasellar region, with 75% presenting compression of the optic chiasm and 37.5%

concomitant hydrocephalus. One of the patients was diagnosed with a giant craniopharyngioma (1.9 cm x 2.8 cm). All the patients underwent surgical resection; one of the patients combined surgery with adjuvant radiotherapy. Recurrence of the tumor was observed in one patient. Post-operative endocrine morbidity was present in all patients; 50% of patients maintained long-term visual impairment. One-year cumulative mortality was 12.5%.

Conclusion: Despite having good prognosis, AD still represents a surgical challenge; in the aftermath of the surgery, the quality of life may be lessened, mainly due to endocrine and visual comorbidities. A multidisciplinary approach may be beneficial to achieving an earlier diagnosis and treatment of AD and a better post-operative management of these patients.

Base do Crânio

EP-003 - GREATER SUPERFICIAL PETROSAL NERVE SCHWANNOMA: CASE REPORT AND SURGICAL VIDEO

Pedro Sousa Barros¹; Rafael Fernandes¹; Rui Sobrinho¹; Inês Ramadas¹; Teresa Pinheiro¹; Francisco Rebelo¹; Pedro Roque¹; Gonçalo Novais¹

1-Unidade Local de Saúde de São José

Introduction: Even though schwannomas are relatively common intracranial tumors, facial schwannomas are a much rarer entity, representing only 0.8% of all petrous mass lesions. To date there are only 35 cases of greater superficial petrosal nerve (GSPN) schwannomas described in the literature making standardized treatment a true challenge. With this case report and particularly with the surgical video we hope to add our surgical experience and to help with dealing with such pathology in the future. Histopathological, radiological, surgical and physical examination findings of the patient with a GSPN schwannoma were retrospectively reviewed. The literature was also reviewed. The surgical video was edited for public visualization.

Case Report: The patient was a 34-year-old male who presented with House-Brackmann (HB) grade III facial palsy and xerophthalmia. The MRI showed an extraxial lesion on the middle fossa floor compatible with a GSPN schwannoma. We approached the tumor through a subtemporal extradural approach and performed a gross total removal of the tumor.

In the immediate postoperative period there was a worsening of the previous facial function to a HB IV which since then improved to the preoperative status. There were no other complications or causes of morbidity.

Conclusion: We approached a common tumor in an unusual site using standard microsurgical techniques and a skull base approach having achieved gross total resection and an acceptable functional outcome.

Base do Crânio

EP-004 - DEALING WITH AN UNKNOWN LESION OF THE GASSERIAN GANGLION: SURGICAL VIDEO

Pedro Sousa Barros¹; Rui Sobrinho¹; Francisco Rebelo¹; Gonçalo Novais¹; Joaquim Monteiro¹; Pedro Roque¹

1-Unidade Local de Saúde de São José

Introduction: Accessing Meckel's cave and the Gasserian ganglion is a surgical challenge. There are multiple approaches

described in the literature, that range from a percutaneous approach through the foramen ovale to transorbital or endonasal approaches. However, approaching this area through a fronto-temporal approach remains an option, especially in diffuse tumors, hopefully having a higher yield in these cases.

We hope to show the use of a skull base approach and the manipulation of the lateral wall of the cavernous sinus to reach this challenging area in a safe and effective way.

Case Report: Histopathological, radiological, surgical and physical examination findings of the patient with an initially unknown lesion centered in the Gasserian ganglion was retrospectively reviewed. The surgical video was edited for public visualization. The patient was a 59-year-old woman with trigeminal neuralgia since 2019, initially controlled with medication. There was progression of the disease with difficulty in controlling symptoms and further hypo/parasthesias in V1 territory and xerophthalmia. In May 2023, the patient develops complaints of diplopia due to a left VI paresis. She had three MRIs all of them showing bulging of the lateral wall of the cavernous sinus, thickening of V1, V2 and V3 but specially contrast enhancement of Meckel's cave and the Gasserian ganglion.

We did an open biopsy through a fronto-temporal approach with a middle fossa peeling as described by Hakuba. This allowed us to make the diagnosis of salivary gland metastasis and guide the patient for further treatment. There was no morbidity associated with the procedure.

Conclusion: This surgical video hopes to show the safe use of complex skull base techniques for an open biopsy and that surgery around the cavernous sinus is an important and safe way to access remote areas within the skull base.

Base do Crânio

EP-005 - CONSIDERAÇÕES CIRÚRGICAS NOS ADENOMAS DA HIPÓFISE GIGANTES: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Inês Serra¹; Joana Rato¹; Armando Lopes¹

1-Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Os adenomas da hipófise são o terceiro tipo de tumores intracranianos mais comum, com uma prevalência estimada de 10%-15%. Os adenomas da hipófise gigantes (AHG) representam um subgrupo de adenomas, a sua maioria não funcionantes, que apresentam um diâmetro > 4 cm. Dado o seu tamanho e localização, estes tumores são um verdadeiro desafio cirúrgico, não existindo, por enquanto, um consenso relativo à melhor abordagem cirúrgica a utilizar. Assim, este trabalho tem como objetivo tecer considerações cirúrgicas da abordagem transcraniana dos AHG.

Com recurso à apresentação de um vídeo pretendemos demonstrar os principais desafios intraoperatórios de um AHG.

Caso Clínico: Neste vídeo, apresentamos o caso de um doente, sexo masculino, 61 anos, com um quadro de alucinações auditivas e visuais com 1 mês de evolução associadas a alteração cognitiva com vários meses de evolução. Realizou ressonância magnética crânio-encefálica que apresenta lesão expansiva endocraniana, com aproximadamente 86x70 mm, com moderada distensão da sela turca e volumoso componente supra-selar, com extensão temporomesial, ventricular e frontal e sinais de dilatação ventricular. Foi submetido a exérese da lesão por via transcraniana (craniotomia pterional direita). Realizada abertura dural, identificação e microdissecção da vala silvica, com identificação da artéria cerebral média e carótida interna

direita. Dissecção do tumor do bordo da tenda, do andar anterior e do córtex fronto-basal direito. Colocação de clip mini de aneurisma a encerrar defeito por avulsão de pequeno vaso emergente, com preservação do fluxo. Dissecção do tumor da porção hipotalâmica e remoção do componente intraventricular. Coagulação do plexo coróide. Identificação sequencial da metade esquerda do polígono de Willis. Laqueação da haste hipofisária, remoção do componente selar e laqueação térmica da inserção do tumor na sela.

Conclusão: Em suma, na abordagem cirúrgica dos AHG é necessária uma estratégia complexa e um arsenal cirúrgico muito diverso para fazer frente a este tipo de lesões.

Base do Crânio

EP-006 - THE SLEEPING GIANT: CLINICAL HISTORY AND TREATMENT OF A HUGE OLFACTORY GROOVE MENINGIOMA

Eduarda Sá-Marta¹; Maura Cambango¹; Renato Pereira¹; Beatriz Mena¹; Pedro Ribeiro¹; João Nogueira¹; Afonso Almeida Pinto¹; Maria José Barros Pereira²; Carlos Alegria³; Rui Ramos¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga, Unidade Local de Saúde de Braga, Portugal; 2-Serviço de Anestesiologia, Hospital de Braga, Unidade Local de Saúde de Braga, Portugal; 3-Diretor do Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga, Unidade Local de Saúde de Braga, Portugal

Introduction: This case report aims to describe the clinical history and treatment of a middle-aged woman with an extremely large olfactory groove meningioma. We highlight how hemodynamic instability led to the important decision of stopping the first surgery prematurely and opting for a two-stage approach to remove this meningioma completely. Clinical notes, images and operative notes from the patient's electronic file were examined and summarized in this report.

Case Report: A 55-year-old woman with a recent diagnosis of depression was admitted to the emergency department because of gait instability and headaches for 1 month. The day prior, because of recent worsening of her left eye visual acuity, she had been seen by an ophthalmologist, who told her she probably had optic nerve lesion due to a brain mass. A CT scan with contrast revealed a probable olfactory groove meningioma, with a maximal diameter of 81 mm. After a head MRI favoring the same diagnosis, she underwent bifrontal craniotomy to remove the mass. Surgery had to be stopped after 10 hours because of hemodynamic instability. Histology revealed a grade I meningioma. Three months later, the patient was reoperated with a complete removal of the tumor, whose histologic features were compatible with a grade II meningioma this time. Six months after the initial surgery, the patient is now undergoing adjuvant radiotherapy. She has recovered from her personality changes and has improved eyesight as well.

Conclusion: This case highlights the often hidden but dangerous diagnosis behind common complaints of unwellness and personality changes – in this case, an enormous olfactory groove meningioma was a true sleeping giant. Finally, this report stresses the importance of shared decision-making with Anesthesiology in ensuring, first and foremost, patient safety.

Coluna

EP-007 - SÍNDROME DE BROWN-SÉQUARD COMO MANIFESTAÇÃO DE SCHWANNOMA ESPINHAL: UMA FORMA RARA DE APRESENTAÇÃO

Bárbara Alves Rodrigues¹; Lídia Dias²; João Pedro Oliveira²; Ana Pardilhó²; Joana Almada Silva³; Conceição Canas Marques²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra

Introdução: Os schwannomas vertebrais correspondem a tumores maioritariamente benignos do sistema nervoso periférico, com um crescimento lento e localizado. Durante longos períodos, os doentes são assintomáticos. Contudo, quando ultrapassadas determinadas dimensões, a compressão de estruturas adjacentes conduz a importantes manifestações do foro neurológico, sendo a síndrome de Brown-Séquard uma das formas de apresentação.

Caso Clínico: Homem, 72 anos, com diabetes *mellitus* tipo 2 e hábitos tabágicos no passado. Apresentou-se com quadro com 2 anos de evolução inicialmente caracterizado por massa cervical posterior esquerda volumosa, de limites bem definidos, posteriormente acompanhado, nos 3 meses prévios ao internamento, por diminuição de força dos membros inferiores e perturbação sensitiva nesse mesmo território a condicionar marcado compromisso da marcha. À observação: parésia dos membros inferiores de predomínio esquerdo e hipoestesia algica de predomínio direito, com reflexos cutâneo-plantares extensores bilateralmente. Realizou TC-CE e cervical e RM do neuro-eixo a documentar volumosa lesão expansiva com expressão intra e extracanal (7 x 5 x 5 cm) e extensão intra e extra dural difícil de definir, alargando o canal de conjugação C1-C2 esquerdo com compressão medular marcada e evidência de componentes quístico-necróticos de depósitos de hemossiderina crónica intralasionais. Submetido a remoção parcial (70%-80%) da lesão extradural e da componente pré-medular que se insinuava a nível ventral, sem intercorrências cirúrgicas e com anatomia patológica a confirmar schwannoma espinhal benigno. No pós-operatório, destaca-se melhoria marcada dos défices, com paraparésia espástica ligeira e capacidade para marcha autónoma (mRs 1) à data de alta e recuperação completa no mês seguinte.

Conclusão: Apresenta-se um caso de síndrome de Brown-Séquard como manifestação de volumoso schwannoma espinhal. Realça-se que as causas tumorais se afiguram como importante diagnóstico diferencial deste síndrome medular, sendo essencial o seu pronto reconhecimento para o diagnóstico precoce e atuação neurocirúrgica atempada com vista a uma recuperação sem sequelas.

Coluna

EP-008 - CASE REPORT OF A RARE CERVICAL NERVE SCHWANNOMA

Filipa De Oliveira¹; Vítor Pinto¹; Tânia Soares¹; Diogo Grade¹; Rui Reinas¹; Óscar L. Alves¹

1-Unidade Local de Saúde Gaia Espinho

Introduction: Schwannomas are benign tumors arising from Schwann cells in peripheral nerves. Though cervical nerve

schwannomas are quite rare, they often present with nonspecific symptoms, making diagnosis challenging. We report the case of a 28-year-old male diagnosed with a presumed cervical vagus nerve schwannoma, highlighting the diagnostic and management challenges associated with this condition.

Case Report: The patient presented with a one-year history of a right cervical tumefaction and occasional cervical pain. A cervical MRI revealed a probable nerve sheath tumor of the vagus nerve. On examination, the patient showed no dysphagia, dysphonia, dyspnea, or any other localizing symptoms. The patient underwent surgical excision with neuromonitoring support, with no interurrences – intra-operatively, the tumor was found to originate from an anterior branch of C2 and not the vagus nerve. Histological examination confirmed the lesion was a schwannoma, while post-operative MRI showed small, residual tumor in the right carotid space. Post-operatively, the patient presented with slight ptosis of the right eyelid and hypoesthesia in the lower section of the right hemiface.

Conclusion: Cervical nerve schwannomas pose diagnostic and therapeutic challenges due to their rarity and variable clinical presentation. Surgical excision remains the mainstay of treatment, though meticulous technique and a multidisciplinary approach with the aid of neuromonitoring are essential to preserve neural function. Achieving complete resection without complications can be challenging, and comprehensive follow-up and symptom management may be required post-operatively.

Coluna

EP-009 - NUNCA VI NADA PARECIDO! E AGORA QUEM TRATA? A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ana Isabel Caleira¹; Ana Catarina Barreira¹; Énia Sousa¹; Cícero Silveira¹; João Pinheiro¹; Ricardo Pestana¹; Pedro Lima¹
1-SESARAM, E.P.E.

Introdução: O ganglioneuroma é uma lesão rara e benigna derivada da crista neural. Localizado predominantemente no mediastino, nas glândulas suprarrenais e no retroperitônio, não é incomum ser um achado incidental. Quando sintomático, os sintomas ocorrem pelo efeito de massa ou pela secreção de péptidos vasoativos. A exérese total é reconhecida como o tratamento curativo. Apresenta-se um caso de um ganglioneuroma pré-sagrado.

Caso Clínico: Mulher de 48 anos, sem antecedentes relevantes, é referenciada para a Ginecologia-Obstetria devido a massa pré-sagrada identificada por ecografia transvaginal no contexto de amenorreia. Em exames de imagem subsequentes, a lesão com cerca de 10,4 x 5,3 x 5,6 cm apresenta contornos regulares, mas sem plano de clivagem definido no limite superior - em relação às bainhas neurais do foramen de S1 à direita. Após biópsia e diagnóstico anatomopatológico de ganglioneuroma, a doente é referenciada para a Neurocirurgia e submetida a exérese subtotal da lesão sob neuromonitorização – persistindo lesão residual extraforaminal em S1 direito. Após alta assintomática, a doente refere lombociatalgia ligeira pelo território de S1 direito um mês após a alta; não havendo lesões com efeito de massa na TC, é tratada sintomaticamente. Aguarda RM-LS de um ano após a cirurgia.

A cirurgia é proposta aos doentes sintomáticos ou com crescimento da lesão em exames de imagem seriados. Nesta doente, as grandes dimensões da neoplasia, associada à probabilidade de transformação maligna, justificaram a cirurgia; optou-se pela abordagem supracitada para preservação da raiz

nervosa de S1. Embora não haja concordância no *outcome* de doentes com exérese subtotal de ganglioneuroma, a literatura refere uma sobrevida geral aos 5 anos de cerca de 88%.

Conclusão: Perante um tumor benigno, cuja recorrência sem transformação é rara, a preservação da função nervosa é premente em detrimento de uma exérese completa, de modo a manter a qualidade de vida do doente.

Coluna

EP-010 - MIELOMENINGOCELO PÓS-OPERATÓRIO, REVISÃO DE DOIS CASOS

Diogo Gonçalves Mesquita¹; Inês Almeida Lourenço¹; Edson Oliveira²; Sérgio Livraghi¹; Alexandre Rainha Campos¹
1-ULS Santa Maria; 2-Hospital CUF Descobertas

Este trabalho pretende rever dois casos de mielomeningocelos pós-cirúrgicos, uma complicação rara, mas com um potencial de elevado grau de morbilidade.

Para a revisão dos casos foram utilizados os processos clínicos dos doentes, imagens de Ressonância Magnética (RM) e vídeos cirúrgicos.

O primeiro caso é de um homem de 36 anos que foi operado a uma lesão quística do cone medular, através de abordagem minimamente invasiva. No pós-operatório inicial não apresentava alterações no exame neurológico. Duas semanas após a alta, retorna ao serviço de urgência com quadro de paraparesia e alterações de esfíncteres. A RM-Dorsal revelou defeito dural na região intervenionada com herniação do cone medular. O doente foi reoperado com extensão da incisão dural para reparação e encerramento do mielomeningocelo. O doente recuperou parcialmente dos défices pré-operatórios mantendo alterações sensitivas ligeiras.

O segundo caso é de um homem de 68 anos, operado a um meningioma de C5-C6, através de laminectomia de C5 a C7. No pós-operatório encontrava-se assintomático tendo realizado RM-Cervical 2 meses após a intervenção que mostrava apenas pequeno pseudomeningocelo na região da laminectomia. Dezanove meses após a intervenção o doente inicia quadro de agravamento progressivo de parestesias dos 4 membros pelo que realiza RM-Cervical que mostra defeito dural com mielomeningocelo em C6. O doente foi operado com reabertura da incisão e da duramáter, redução da hérnia medular, lise de bridas racnóideas e encerramento dural. Após a cirurgia houve melhoria completa ficando assintomático.

O mielomeningocelo pós-operatório é uma complicação rara com uma incidência descrita de cerca de 0,015% e que pode causar alterações neurológicas severas. Pode acontecer de forma precoce ou tardia, como nos casos apresentados. Assim, deve ser tido em conta em todas as cirurgias com abertura dural mesmo durante o seguimento do doente em ambulatório, para que a sua correção cirúrgica seja feita prontamente.

Coluna

EP-011 - REGRESSÃO ESPONTÂNEA DE HERNIA DE DISCO CERVICAL: A PROPÓSITO DE 3 CASOS CLÍNICOS

Gélsio Inácio Faustino Kaundu^{1,2}; André Gomes¹; Pedro Santos Silva^{1,3}; Patrícia Polónia^{1,3}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João; 2-Hospital Geral do Huambo, Angola; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: A regressão espontânea de hérnia de disco está bem documentada na coluna lombar. Na coluna cervical é um fenómeno menos discutido e mais associado a hérnias posterolaterais, sem mielopatia. Apresentamos 3 casos clínicos de regressões espontâneas de hérnias de disco cervical: um caso que ilustra a história natural de uma extrusão lateral e dois casos com mielopatia em que a repetição de RM cervical alterou a estratégia terapêutica do doente.

Caso Clínicos:

Caso 1: Homem de 45 anos, cervicobraquialgia incapacitante associada a extrusão posterolateral C6-C7, o doente prefere orientação para tratamento conservador com resolução das queixas. Dez anos depois repete RM cervical por dor axial persistente documentando a ausência da hérnia discal.

Caso 2: Mulher de 44 anos antecedentes de ACDF C5-C6 por braquialgia com mau resultado, síndrome doloroso generalizado seguido em consulta da dor. Mielopatia fruste associada a volumosa hérnia discal C6-C7. Proposta ACDF C6-C7 mas decidido repetir RM cervical. Este novo exame realizado dois meses após a inscrição revela reabsorção completa da hérnia permitindo o cancelamento de uma cirurgia numa doente com fatores de risco para mau resultado cirúrgico.

Caso 3: Mulher de 46 anos, mielopatia ligeira progressiva. RM cervical com diminuição da amplitude do canal de C3 a C6 por protusões discais, em C3-C4 por hérnia mediana com migração inferior. Proposta para corporectomia C4 e ACDF C5-C6 mas decidido repetir RM para reavaliar a hérnia discal. A repetição da RM dois meses depois motivou uma reavaliação do caso e a mudança para uma técnica preservadora do movimento, uma laminoplastia C3-C6.

Conclusão: Devemos estar alertados para estas situações, particularmente no contexto de longas listas de espera. É fundamental uma documentação imagiológica atualizada dos doentes para permitir a abordagem mais correta.

Coluna

EP-012 - POST-DISCECTOMY LUMBAR SUBDURAL HYGROMA WITH A CONCURRENT CEREBROSPINAL FLUID LEAK

Victor Henriques¹; Jorge Gonçalves¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introduction: Spinal subdural hygromas have been rarely reported following spine surgery. Its pathophysiology is controversial, and there are no guidelines on optimal management. We present the case of a patient who underwent surgery for a lumbar disc herniation and whose postoperative magnetic resonance imaging (MRI) revealed a subdural hygroma extending from the conus medullaris to the L5 vertebral body.

Case Report: A woman in her 30s underwent bilateral laminar fenestration and discectomy for an L5-S1 left paramedian disc herniation. Postoperatively, she developed symptoms consistent with a cerebrospinal fluid (CSF) leak, including intense bifrontal headache, nausea, and vomiting. Imaging revealed CSF leaks with associated bilateral pseudomeningoceles and an intradural CSF collection causing anterior displacement of the conus medullaris and compaction of the cauda equina nerve roots, termed the “flying bat” sign for lumbar subdural hygroma. Surgical correction involved closure of a right L5-S1 dural tear. Resolution of symptoms and imaging findings ensued, underscoring the varied management strategies for spinal subdural hygromas.

Conclusion: Symptoms of lumbar subdural hygromas vary from none to as severe as cauda equina syndrome. Resolution has been described with approaches as different as watchful waiting, lumbar puncture, durotomy with or without subdural drain placement, and, as in our case, closing of the dural tear and thorough reclosing of the overlying tissues. They should be suspected in patients developing postoperative worsening of compressive cord symptoms. MRI of the spine is the mainstay of diagnosis.

Coluna

EP-013 - DOENÇA DE ROSAI-DORFMAN ESPINHAL: CASO CLÍNICO

Tânia Soares¹; Diogo Grade¹; Raul Baggen Santos¹; Mário Resende¹

1-Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho

Introdução: A doença de Rosai-Dorfman (DRD) consiste numa patologia histiocitária rara, cuja apresentação mais frequente é linfadenopatia generalizada e quadro constitucional de febre e mal-estar geral.

O envolvimento espinhal é excecional, correspondendo a menos de 1% dos casos com apresentação extranodal. Estão descritos atualmente cerca de 70 casos na literatura.

Apresentamos um caso clínico de DRD com envolvimento espinhal operado no nosso serviço.

Caso Clínico: Senhora de 61 anos, com quadro de lombalgia, dor e hipostesia no território da raiz de S1 esquerda e défice motor grau 3 na flexão plantar do pé ipsilateral.

A ressonância magnética lombossagrada revelou uma lesão ocupante de espaço, centrada ao espaço L5-S1 com extensão ao foramen da raiz de S1 esquerda, aparentemente intradural, tendo sido colocada como hipótese diagnóstica mais provável a de neoplasia das bainhas nervosas.

Foi realizada laminectomia de L5 e laminotomia esquerda de S1. Observou-se lesão epidural em íntima relação com a raiz de S1 esquerda, tendo sido realizada exérese em bloc da mesma.

O estudo anatomopatológico revelou tumor histiocitário com características de doença de Rosai-Dorfman.

À reavaliação 1 mês após a cirurgia, a doente apresentava resolução completa da dor e hipostesia e recuperação parcial do défice motor.

Conclusão: Além de excecionalmente incomum, a DRD pode mimetizar clínica e imagiológicamente uma multiplicidade de patologia espinhal, não estando definidos achados patognomónicos, o que dificulta o seu diagnóstico. Por este motivo, o estudo histopatológico é fundamental.

Apesar da inexistência de normas de orientação, a excisão completa da lesão é o tratamento de eleição, podendo ser equacionado tratamento adjuvante quando existe componente residual ou envolvimento multiorgânico. É lícito o tratamento conservador nos doentes assintomáticos.

Coluna

EP-014 - INTRADURAL EXTRAMEDULLARY CERVICAL HEMANGIOBLASTOMA: A CASE PRESENTATION

João Catela¹; Armando Lopes¹; Carla Domingos¹

1-CHUC

Introduction: Hemangioblastomas are vascular tumors most frequent in posterior fossa topography, being much more un-

common in the spine, especially the extramedullary variant. In this work we aim to present a case of an intradural extramedullary hemangioblastoma, highlighting the challenges in its presumptive diagnosis, describing the surgical approach taken and the patient outcome.

Case Report: A 56-year-old woman presented to the Emergency Department with primary complaints of pain in both upper arms and paresthesia. Clinical, analytical and imagiological studies were undertaken and an intradural space occupying lesion was discovered at C3-C4 and C4-C5 levels, which was congruent with the patient's presenting complaints. The working diagnostic hypothesis at the time was a Schwannoma. Surgery was planned and carried out with the assistance of electrophysiological monitoring and intra-operative angiography with indocyanine green.

The lesion, which became intra-operatively apparent to be bilobed, visible in the anterolateral aspect of the canal extended to the C4-C5 left foramen and had vascular supply of its caudal aspect provided by abundant tortuous vessels. Throughout the procedure electrophysiological monitoring was performed and the lesion was removed en bloc, without apparent complications.

Conclusion: Intradural extramedullary spinal hemangioblastomas are a rare entity, characterized as a slow-growing vascular tumor of the central nervous system. We present the case of a patient with complaints of decreased motor strength mainly in the upper limbs, whose MRI presented an intradural spinal lesion that proved intra-operatively and later by histopathological analyses to be a hemangioblastoma. Surgery was carried out to remove the lesion and the patient's neurologic deficits showed improvements in the following days. We propose that such lesions should be approached with care but keeping in mind that the best option to allow neurological recovery to the patient is the complete resection of the lesion.

Coluna

EP-015 - MIELOPATIA CERVICAL SECUNDÁRIA A TOFO GOTOSO: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Sara Nunes De Sequeira¹; João Pedro Oliveira¹; Diogo Rodrigues²; Pedro Ribeiro Da Cunha¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Ortopedia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A gota é um distúrbio metabólico que afeta frequentemente as articulações distais do esqueleto apendicular. O envolvimento da coluna vertebral é pouco comum e os casos de compressão medular são particularmente raros. O objetivo dos autores é descrever um caso clínico de mielopatia cervical secundária a compressão por tofo gotoso.

Caso Clínico: Este trabalho ilustra o caso de um doente de 76 anos, com antecedentes de gota com vários anos de evolução, com má adesão à terapêutica médica, que se apresentou com queixas de tetraparesia progressiva agravada após queda. O exame neurológico confirmou tetraparesia com força muscular (FM) grau 3/5 nos membros superiores e 4/5 nos membros inferiores, com hiper-reflexia osteotendinosa generalizada e ataxia da marcha. Eram evidentes múltiplos tofos gotosos nas mãos, pés e dedos. A tomografia computadorizada (TC) e ressonância magnética (RM) cervicais demonstraram espondilose cervical grave, com inversão da curvatura cervical, estenose segmentar C3-C4 e C5-D1 à custa de protusões discais e hipertrofia do ligamen-

to amarelo, foco de mielomalacia em C5-C6 e edema medular C3-C4 e C6-D1. O doente foi submetido a laminectomia C2-C7, intra-operatoriamente com evidência de formações nodulares brancas que se destacavam dos elementos posteriores para o interior do canal vertebral, a condicionar compressão medular. A anatomia patológica confirmou tratar-se de tofos gotosos. O doente melhorou progressivamente do quadro de diminuição da FM e ataxia da marcha no período após a cirurgia, mantendo tratamentos de fisioterapia aos 4 meses pós-operatório.

Conclusão: Apesar de pouco comum, o diagnóstico de espondiloartrite gotosa deve ser considerado em todos os doentes com mielopatia e história de gota. Na presença de sintomas progressivos, a descompressão cirúrgica pode proporcionar resultados satisfatórios.

Coluna

EP-016 - SÍNDROME DA CAUDA EQUINA POR HIGROMA SUBDURAL ESPINHAL APÓS CIRURGIA DE REVISÃO DE FUSÃO LOMBAR SEM DUROTOMIA INCIDENTAL

Rui Sobrinho¹; Rafael Tiza Fernandes¹; Inês Ramadas¹; Teresa Pinheiro¹; Francisco Rebelo¹; Pedro Sousa Barros¹; Ricardo Malcata Nogueira^{1,2}; Edson Oliveira²

1-Unidade Local de Saúde de São José; 2-Hospital CUF Descobertas

Introdução: O higroma subdural espinhal é uma complicação rara e pouco documentada da cirurgia de revisão de fusão lombar. Este caso tem como objetivo proporcionar uma melhor compreensão da apresentação clínica e do tratamento cirúrgico desta complicação.

Caso Clínico: Descrevemos o caso de um doente de 60 anos do sexo masculino com antecedentes de Fusão lombar L4-L5 e com um quadro de 10 meses de evolução de lombociatalgia bilateral severa. Por falência do tratamento conservador e radiculopatia das raízes de L3 direita e S1 esquerdas documentadas na eletromiografia, foi submetido a fusão lombar L3-S1 com laminectomia de L3 e foraminotomias bilaterais em L3-L4 e L5-S1. A cirurgia decorreu sem intercorrências e sem durotomia incidental aparente. No pós-operatório imediato sem queixas significativas, mas 12 horas após a cirurgia desenvolve lombociatalgia bilateral em crescendo e retenção urinária. Na ressonância magnética realizada é observado um higroma subdural entre L4 e L5 com compressão anterior das raízes da cauda equina. Foi realizada uma abordagem lombar posterior com durotomia mediana a este nível, drenagem da coleção e duroplastia primária. O procedimento e o pós-operatório decorreram sem complicações e com evolução clínica favorável. Teve alta no 3º dia pós-operatório com resolução do quadro álgico e sem alterações ao exame neurológico.

Conclusão: Este caso ilustra a importância de considerar o higroma subdural espinhal como uma possível causa de recorrência precoce de sintomas neurológicos após cirurgia de descompressão da coluna vertebral, mesmo na ausência de durotomia intraoperatória. Confirmado o diagnóstico, a descompressão cirúrgica urgente pode permitir uma recuperação clínica favorável com resolução dos sintomas neurológicos.

Coluna

EP-017 - CURVA DE APRENDIZAGEM NA ENDOSCOPIA BIportal UNILATERAL

Filipe Vaz Da Silva¹; Tiago Ribeiro Da Costa¹; Luís Rocha¹; Alfredo Calheiros¹

1-Unidade Local de Saúde de Santo António

A endoscopia biportal unilateral (EBU) consiste numa cirurgia minimamente invasiva que possibilita a visualização direta dos instrumentos cirúrgicos, introduzidos por uma porta caudal, através do endoscópio, introduzido por uma porta cefálica. Esta cirurgia é habitualmente realizada na patologia degenerativa da coluna lombar, numa fase inicial, como, por exemplo, no canal lombar estenótico (CLE), e posteriormente é realizada na coluna cervical e torácica, após ultrapassagem da curva de aprendizagem.

Trata-se de uma alternativa cirúrgica à microscopia válida, com benefícios clínicos comprovados na literatura e em desenvolvimento exponencial.

Pretende-se descrever a técnica cirúrgica da EBU, as particularidades e dificuldades durante a curva de aprendizagem, as vantagens e desvantagens comparativamente a outras técnicas cirúrgicas minimamente invasivas, e apresentar os resultados clínicos, funcionais e de qualidade de vida dos primeiros doentes com CLE submetidos a EBU.

Foram analisados dados demográficos, peri-operatórios (duração da cirurgia, nível abordado, tamanho da incisão, tempo até mobilização e de internamento, complicações, analgesia), clínicos (VAS lombalgia e cialgia, défices neurológicos), funcionais (Oswestry Disability Index - ODI) e relacionados com o impacto na qualidade de vida (EuroQol-5D).

Todos os doentes apresentavam idade superior a 50 anos, sem diferenças significativas em relação ao género. O nível mais abordado foi L4-L5 e o tempo cirúrgico foi progressivamente menor com a maior experiência (210-120 minutos). Não se registaram complicações nem défices neurológicos de novo. Todos os doentes mobilizaram nas primeiras 6 horas após a cirurgia, o tempo de internamento foi inferior a 24 horas e não necessitaram de analgesia prolongada. Verificou-se uma melhoria significativa nas pontuações das escalas VAS lombalgia e cialgia, ODI e EuroQol-5D até aos 3 meses após EBU ($p < 0,05$).

A técnica de EBU é segura e apresenta bons resultados clínicos, funcionais e na qualidade de vida dos doentes após ultrapassagem da curva de aprendizagem.

Coluna

EP-018 - OSTEOMIELE ENFISEMATOSA DA COLUNA DORSAL: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Catarina Barreira¹; Énia Sousa¹; Ana Isabel Caleia¹; João Páscoa Pinheiro¹; Cícero Silveira¹; Ricardo Pestana¹; Pedro Lima¹

1-Hospital Central do Funchal

Introdução: A osteomielite enfisematosa (OE) constitui uma forma extremamente rara de osteomielite, complicada por microorganismos produtores de gás. Diversas comorbidades, como neoplasia, diabetes mellitus, alcoolismo, doença de Crohn, e outras patologias relacionadas com imunossupressão, são fatores de risco para OE. Os agentes geralmente envolvidos pertencem à família *Enterobacteriaceae*, especificamente *Escherichia coli*, *Klebsiella pneumoniae*, e anaeróbios. A infeção

pode ser mono/polimicrobiana.

Caso Clínico: Foi avaliado retrospectivamente 1 caso clínico de doente com OE da coluna dorsal causada por *Escherichia coli* e submetido a tratamento com antibioterapia e cirurgia entre 2022 e 2023. Adicionalmente, os autores realizaram uma breve revisão da literatura de 49 casos de OE publicados.

Mulher, 79 anos com antecedentes pessoais de insuficiência suprarrenal sob hidrocortisona desde agosto de 2022, em novembro de 2022 foi admitida no serviço de medicina intensiva por choque séptico complicado por osteomielite enfisematosa de D8 e D9 com derrame pleural associado. As hemoculturas revelaram infeção por *Escherichia coli*. A tomografia computadorizada mostrava gás no interior da medula óssea dos corpos vertebrais D8 e D9 e nos tecidos circundantes, sinal de pedrapomes. Adicionalmente, realizou RM para melhor caracterização da doença óssea. Os achados corroboraram a hipótese de diagnóstico de OE. A doente foi submetida a tratamento com antibioterapia intravenosa dirigida com cefuroxima durante 12 semanas e posteriormente meropenem durante 8 semanas. Por fim realizou tratamento cirúrgico, laminectomia de D8 com osteotomia de subtração pedicular e remoção do muro posterior residual, e artrodese a 4 níveis D6, D7, D9 e D10 em março de 2023. Os sintomas melhoraram com o tratamento instituído.

Conclusão: Um diagnóstico atempado e tratamento adequado são fundamentais para travar a evolução de uma patologia potencialmente fatal.

Coluna

EP-019 - A CHALLENGING CASE OF CERVICAL MYEORADICULOPATHY INDUCED BY A BRACHIAL PLEXUS SCHWANNOMA

Filipa De Oliveira¹; Francisca Guimarães¹; Vítor Pinto¹; Leopoldina Pereira¹; Luís Rosas¹; Rui Reinas¹; Óscar L. Alves¹

1-Unidade Local de Saúde Gaia Espinho

Introduction: Brachial plexus nerve sheath tumors, such as schwannomas and neurofibromas, can present with insidious onset of pain and neurological deficits, and also with occasional invasion of the cervical spinal canal, causing cord compression. We report a case of a 53-year-old male with progressive cervical myeloradiculopathy secondary to a nerve sheath tumor causing significant cord compression and vertebral body scalloping.

Case Report: The patient presented with a one-year history of cervical pain and progressive weakness in the left upper limb, accompanied by atrophy of the deltoid and biceps, hand dysesthesia, as well as a paretic-spastic gait. On examination, the patient demonstrated a grade 3 muscular strength in the C5 and C6 myotomes, and grade 4 in C7 and C8. He had hyperreflexia in the lower limbs, with extensor plantar responses bilaterally, but abolished reflexes in the left upper limb, along with hypoesthesia in the left upper and lower limbs. Cervical spine MRI identified a nerve sheath tumor centered at the C5-C6 neuroforamina, extending caudally, and causing compressive myelopathy and vertebral body scalloping. The patient underwent a two-stage surgical intervention: firstly, tumor resection with C5 and C6 corpectomy, followed by spinal reconstruction using a MESH cylinder and anterior cervical plating. Postoperatively, the patient experienced a decrease in left C5 myotome strength (2/5), but with full recovery of strength in C6-C8 myotomes, with no motor deficits in other limbs, and no sensory deficits. Histology confirmed the lesion was a schwannoma.

Conclusion: This case illustrates the challenges in diagnosing brachial plexus tumors, which may present with an insidious onset of myeloradiculopathy, with mixed upper and lower motor neuron syndrome. Successful outcome is predicated on timely decompression of neurological structures (brachial plexus roots and trunks, and spinal cord), and restoration of vertebral integrity and alignment.

Coluna

EP-020 - O PAPEL DOS PARÂMETROS ESPINOPÉLVICOS NO OUTCOME CLÍNICO E FUNCIONAL APÓS A CIRURGIA DE FUSÃO LOMBAR EM DOENTES OPERADOS VS NÃO OPERADOS PREVIAMENTE

Renato Pereira¹; João Nogueira¹; Maura Cambango¹; Pedro Ribeiro¹; Nubélio Duarte¹; Renata Marques¹

1-Hospital de Braga

Introdução: A realização de uma avaliação prévia e pós-cirurgia de fusão intersomática lombar, que engloba aspetos clínicos, funcionais e radiológicos, é crucial não apenas para o adequado planeamento cirúrgico, como também para a gestão das expectativas e a recuperação clínica do paciente. Em estudos atuais, diversos autores têm destacado a importância do equilíbrio sagital espinopélvico no *outcome* cirúrgico, dando ênfase à necessidade de uma abordagem multifatorial para alcançar o sucesso primário na cirurgia lombar.

Métodos: Este trabalho foi realizado no âmbito de um estudo observacional, longitudinal, prospetivo e descritivo em curso no serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga. A população do estudo consiste em pacientes submetidos a cirurgia de fusão intersomática lombar no Serviço de Neurocirurgia do Hospital de Braga desde janeiro de 2021 até dezembro de 2023.

O objetivo principal foi comparar o *outcome* clínico e funcional em doentes operados e não operados previamente, bem como comparar os parâmetros espinopélvicos e sua importância e relação com o *outcome*.

Resultados: Foram incluídos 119 doentes, divididos em grupos de acordo com a patologia subjacente e posteriormente foi feita também uma comparação entre doentes operados vs não operados previamente também por grupo de patologia. Os resultados cirúrgicos foram avaliados com recurso a um raio-X da charneira lombossagrada no pré e no pós-operatório e por dados clínicos e funcionais, nomeadamente, a Escala de Incapacidade de Oswestry (ODI) e a escala visual analógica de dor (VAS).

Conclusão: Este trabalho permitiu avaliar o papel dos parâmetros espinopélvicos, tendo-se verificado que o aumento da lordose lombar segmentar está relacionado com uma melhoria clínica e funcional. A avaliação dos parâmetros espinopélvicos tem um papel importante no *outcome* a curto prazo nas fusões de segmento curto, além de ser crucial na prevenção da doença do nível adjacente.

Coluna

EP-021 - SPINAL SUBDURAL HAEMATOMA

Milton Abreu¹; Maria João Frade¹; Xavier Pereira¹

1-Hospitais da Universidade de Coimbra

Spinal subdural haematoma, though rare, can lead to radiculopathy and spinal cord compression syndromes. Early detection is vital, as the chronological appearance of these bleeds

may vary on MRI. Cervical and thoracic locations, as well as the presence of subarachnoid haemorrhage are reported to have worse outcomes.

We hereby present the case of a catastrophic traumatic spinal haematoma.

A 56 year old patient with history of substance abuse and cirrhosis was admitted in the ER with dorsolumbar pain and haematuria.

At first, no trauma history was suspected which delayed the diagnostic workup, until subacute urinary retention and tetraparesis became noticeable.

Urgent neuraxis MRI revealed an extensive epidural haematoma from cranial skull base to L1 with significant medullary compression in the cervical levels, accompanied by subarachnoid haemorrhage. The patient underwent emergent C4-C6 laminectomy, with intraoperative findings revealing an extensive subdural haemorrhage. The patient was admitted for ICU care and died on the 3rd day post op from acute respiratory failure and refractory neurogenic shock.

Funcional

EP-022 - MIGRAÇÃO IDIOPÁTICA DE ELECTRODO DE ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA: CASO CLÍNICO DE UM EVENTO ADVERSO INCOMUM

Gélsio Inácio Faustino Kaundu¹; Clara Chamadoira^{1,2}; Manuel Rito^{1,2}

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: A estimulação cerebral profunda (DBS) é um tratamento cirúrgico eficaz para múltiplos distúrbios do movimento. O correto posicionamento do eletrodo é um determinante crítico dos resultados clínicos. A migração do eletrodo é definida como um deslocamento pós-operatório não-intencional, que pode condicionar o benefício clínico para o doente e conduzir à necessidade de reposicionamento.

Caso Clínico: os autores apresentam o relato de um caso clínico de um doente do sexo masculino de 38 anos de idade, diagnosticado com doença de Parkinson do tipo acinético-rígida aos 28 anos de idade, submetido a estimulação cerebral profunda em 2023, com benefício inicial no pós-operatório imediato apesar de se verificar desvio lateral de 1 mm. Duas semanas após o procedimento e por efeito de estimulação de cápsula de novo, realizou nova TC-CE que evidenciou desvio lateral superior a 2mm, motivando reintervenção cirúrgica para reposicionamento do eletrodo.

Conclusão: o erro técnico, a presença de pneumoencefalo, o sangramento, a drenagem de Líquido cefalorraquidiano, o material cirúrgico, o registo correto podem ser fatores de risco relatados na literatura, porém nenhum deles foi verificado neste caso, permanecendo desconhecido o que poderá ter originado o desvio lateral no pós operatório tardio.

Hidrocefalia

EP-023 - NEUROCISTICERCOSE INTRAVENTRICULAR: UMA CAUSA IMPORTADA DE HIDROCEFALIA

Ana Luísa Nascimento¹; Artur Nascimento²; Pedro Abreu¹; Pedro Teles¹; Miguel Brito¹; Artur Lourenço¹; Joaquim Pedro Correia¹

1-Unidade Local de Saúde Algarve, E.P.E.; 2-Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, E.P.E.

Introdução: A neurocisticercose é uma infecção parasitária que se apresenta tipicamente com crises convulsivas que podem ser controladas com fármacos antiepiléticos. Mais raramente, os quistos podem crescer e levar a obstrução do circuito de líquido condicionando um quadro de hidrocefalia, tal como será descrito neste caso clínico.

Caso Clínico: Mulher de 33 anos, natural de Cabo Verde, ex-trabalhadora em suinocultura, que recorreu à urgência por febre, cefaleia, confusão e tosse em dezembro de 2023. Ainda na admissão, foi presenciada uma crise convulsiva inaugural. A tomografia computadorizada de crânio apresentou algumas calcificações bi-hemisféricas descritas como cavernomas e hidrocefalia aguda, pelo que foi colocada uma derivação ventricular externa de urgência.

O exame citoquímico e microbiológico do líquido era inocente, contudo por clínica sugestiva de meningite, iniciou empiricamente ceftriaxone, aciclovir e dexametasona. A pesquisa de anticorpos no líquido e o painel de vírus neurotrópicos foram negativos, atribuindo-se a febre e a tosse a uma traqueobronquite concomitante.

Dada a impossibilidade imediata para realização de ressonância magnética, pediu-se uma radiografia da coxa onde se encontraram depósitos calcificados nos tecidos moles, a corroborar a suspeita diagnóstica de neurocisticercose.

Posteriormente, realizou ressonância magnética cerebral que identificou lesões supratentoriais cortico-subcortais em fase nodular calcificada e um quisto na transição do aqueduto de Sylvius/ IV ventrículo em fase coloidal vesicular.

Resultados: Foi submetida a ventriculostomia endoscópica do III ventrículo, tendo alta 48h depois. Permanece assintomática após 6 meses, sem evidência de recorrência de hidrocefalia.

Conclusão: O presente caso clínico ilustra uma situação de hidrocefalia obstrutiva, em que a ventriculostomia endoscópica do III ventrículo permitiu contornar a obstrução e restabelecer a circulação do líquido pelo espaço subaracnoideu numa doente com neurocisticercose intraventricular em estado tardio, isto é, sem viabilidade do cisticerco. Assim, esta técnica apresenta-se como uma valiosa opção terapêutica alternativa à tradicional colocação de derivações.

Oncologia

EP-024 - METÁSTASE CEREBRAL INTRA-AXIAL DE ADENOCARCINOMA DA PRÓSTATA: CASO CLÍNICO E REVISÃO DA LITERATURA

Renato Pereira¹; Beatriz Mena²; Maura Cambango²; João Nogueira²; Nubélío Duarte²

1-Hospital; 2-Hospital de Braga

Introdução: As metástases cerebrais de adenocarcinomas da próstata são raras e existem poucos casos descritos na literatura, sendo um diagnóstico nem sempre tido imediatamente em conta, nomeadamente em casos de lesões ocupantes de espaço intra-axiais. Reportamos o raro caso de um doente com diagnóstico de adenocarcinoma da próstata com metastização cerebral intra-axial e procedemos a uma breve revisão da literatura.

Caso Clínico: O adenocarcinoma da próstata é o segundo tumor mais frequente no sexo masculino. A incidência estimada de metastização cerebral é de menos de 2%, sendo que esta tem vindo a aumentar, em virtude da maior sobrevivência dos doentes com carcinomas da próstata. O tratamento ou não da doença intracraniana, seja com radioterapia, seja com cirurgia

e radioterapia, apresenta melhor prognóstico, face a não tratamento da doença.

Reportamos o caso de um senhor de 73 anos, com antecedentes de adenocarcinoma da próstata. Apresentou-se com quadro de desequilíbrios, tonturas e queda, sem défices neurológicos ao exame objetivo. A RM cerebral mostrava uma lesão hipo-intensa, de cerca de 18 mm de maior diâmetro, com aspecto quístico-necrótico em T1 com captação de gadolínio, na junção temporo-occipital direita, assente sobre a tampa do cerebelo e limitada por duas veias do complexo anastomótico inferior. Tratando-se de um doente com excelente estado geral e não se podendo excluir tratar-se de um tumor primário do SNC, optou-se pela exérese cirúrgica da lesão através de uma pequena craniotomia. A anatomia-patológica revelou tratar-se de uma metástase de adenocarcinoma da próstata e a RM pós-operatória confirmou a exérese total da lesão.

Conclusão: A metastização cerebral de adenocarcinoma da próstata é extremamente rara, embora a sua incidência venha a aumentar, acompanhando a maior sobrevivência associada a estes adenocarcinomas. Este diagnóstico deve ser considerado em doentes com lesões ocupantes de espaço cerebrais com antecedentes de patologia oncológica prostática.

Oncologia

EP-025 - DOENÇA DE GAUCHER E TUMORES INTRAVENTRICULARES EM ESPELHO, UMA COINCIDÊNCIA?

Inês A. Lourenço¹; Miguel Pinheiro¹; Maria Manuel Santos¹

1-Serviço de Neurocirurgia, ULS Santa Maria

Introdução: Apresentar o caso inédito de uma doente com Doença de Gaucher (DG) tipo 3 desde a primeira infância sob terapêutica enzimática e hidrocefalia obstrutiva provocada por tumores dos átrios ventriculares em espelho.

Caso Clínico: Uma mulher de 21 anos deu entrada no serviço de urgência do Hospital de Santa Maria após episódio inaugural de crise convulsiva tónico-clónico generalizada. Apresentava cefaleia moderada, sem sinais focais. Realizou RM-CE que revelou volumosos tumores parcialmente calcificados dos átrios ventriculares que condicionavam isolamento dos cornos temporais dos ventrículos laterais com transudado endependimário.

Inicialmente, foi abordado o tumor ventricular direito por uma abordagem trans-sulcal intra-parietal guiada por neuronavegação (NN) com remoção total e deixado um catéter ventricular conectado a um reservatório de Ommaya com o intuito de permeabilizar a transição do átrio para o corno temporal. O corno temporal esquerdo foi drenado diretamente com um sistema de derivação ventrículo-peritoneal (SDVP). A cirurgia não teve complicações imediatas. O resultado histológico foi inconclusivo. Passados seis meses a doente foi readmitida com exposição cutânea da válvula temporal esquerda, o que motivou num primeiro tempo a sua remoção, seguida de uma nova abordagem ao tumor do átrio ventricular esquerdo através de uma abordagem semelhante à primeira, sem complicações neurológicas focais, com remoção total do tumor e resolução da hidrocefalia.

Conclusão: Não estando descrita na literatura uma associação entre doença de Gaucher e tumores do SNC nem tendo sido alguma vez descritos “gaucheromas” do SNC, este caso parece ser o primeiro a colocar a doença de Gaucher como possível etiologia de tumores do SNC, não obstante a possibilidade de concorrer com outra doença neurológica degenerativa em estudo.

Oncologia

EP-026 - MENINGIOMAS HEMORRÁGICOS: APRESENTAÇÃO RARA DE UM TUMOR FREQUENTE | RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Luís Carvalho Rosas¹; Leopoldina Pereira¹; Diogo Rocha Grade¹; Tânia Soares¹; Filipa De Oliveira¹; Paulo Amaral Santos¹; Mário Resende¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

Introdução: Os meningiomas são os tumores extra-axiais intracranianos mais comuns em adultos. Apesar de bem vascularizados, a sua apresentação aguda com hemorragia espontânea é rara (aproximadamente 0,5%-2,4%) e as razões para tal não são conhecidas. Estão atualmente descritos vários fatores de risco. Em até 20% destes casos o diagnóstico de meningioma é intraoperatório.

Caso Clínico: Os autores relatam o caso de um doente do género masculino, 83 anos, antecedentes de hipertensão arterial e antiagregado com aspirina, admitido por quadro de cefaleias, confusão e lentificação psicomotora e instabilidade da marcha com 5 dias de evolução; ao exame neurológico, Escala de Coma de Glasgow de 14 e hemiparesia esquerda. Na TC-CE não contrastada era evidente hematoma intraparenquimatoso heterogeneamente hiperdenso frontobasal direito, com extenso edema perilesional, associado a coleções subdurais frontal, temporal anterior e parafalcial posterior homolaterais. Foi submetido a drenagem urgente de hemorragias com achado intraoperatório de lesão extra-axial frontal direita que foi removida na sua totalidade. O exame anatomopatológico revelou meningioma metaplásico (grau 1 da OMS). Apresentou excelente recuperação funcional e sem evidência de recidiva tumoral nos controlos imagiológicos (12 meses).

A apresentação hemorrágica dos meningiomas tem um efeito dramático no prognóstico. A evacuação cirúrgica da hemorragia associada a exérese da lesão é o tratamento de eleição. A mortalidade destes meningiomas tratados cirurgicamente sem deterioração do estado de consciência aproxima-se da dos não hemorrágicos. O tratamento cirúrgico precoce e a preservação do estado de consciência verificados no nosso doente explicam o desfecho favorável.

Conclusão: O diagnóstico e tratamento cirúrgico atempado, seja antes da deterioração do estado de consciência ou o mais precocemente possível em relação ao início dos sintomas, permite melhorar o desfecho clínico. Assim, apesar de rara, a presença de meningioma não conhecido subjacente deve ser considerada no diagnóstico diferencial de hemorragia intracraniana espontânea.

Oncologia

EP-028 - CASE REPORT: GLIOBLASTOMA MEDULAR E CEREBRAL A CONDICIONAR HIDROCEFALIA

Miguel Pinheiro¹; Guilherme Martins¹; Diogo Roque¹; José Hipólito Reis¹

1-Hospital Santa Maria

Introdução: Caso raro de glioblastoma cerebral e medular que se apresenta com hidrocefalia comunicante.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino de 62 anos sem

antecedentes de relevo recorreu ao serviço de urgência por quadro arrastado de cefaleias. Foi realizada TC-CE que documentou hidrocefalia não obstrutiva. A doente foi internada para investigação tendo sido realizada RM-CE que documentou 4 lesões captantes de contraste para-hipocâmpicas direitas. Foi realizada punção lombar que revelou hiperproteínorráquia exuberante (>800 mg/dL), sem outras alterações de relevo. A doente desenvolveu paraparésia progressiva pelo que foi realizada RM de neuro-eixo documentando extensa lesão dorsal aparentemente intradural retromedular. Foi levantada a hipótese de linfoma, tendo sido iniciada corticoterapia sem melhoria clínica. Por agravamento clínico da doente com lentificação psicomotora e confusão mental, optou-se por colocação de SDVP e realizou-se biópsia da lesão dorsal. Intra-operatoriamente não se distinguiu a lesão da medula normal. A cirurgia decorreu sem intercorrências.

O diagnóstico neuropatológico foi de glioblastoma IDH não mutado, com metilação do promotor do gene *MGMT*, mutação *C228T* do promotor do gene *TERT* e deleção homozigótica do gene *CDKN2A*. A doente melhorou do quadro confusional e da lentificação condicionados pela hidrocefalia mas agravou da paraparésia tendo sido submetida a radioterapia urgente progredindo para paraplegia após o tratamento. Por agravamento progressivo do estado confusional da doente e pela incapacidade para a marcha com KPS (*Karnofsky Performance Scale*) de 40 optou-se por *best supportive care*.

Conclusão: O glioblastoma é o tumor primário cerebral mais comum, mas raramente envolve a medula. O estadiamento da doença ajudou a definir o local mais seguro a biopsar e o prognóstico da mesma. A estratégia do tratamento foi resolver a hidrocefalia e ter diagnóstico neuropatológico para poder tomar a melhor decisão terapêutica.

Oncologia

EP-029 - MANAGING A RUPTURED DERMOID CYST: A 15-YEAR FOLLOW-UP WITHOUT SURGERY

Victor Henriques¹; João Páscoa Pinheiro²

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra;

2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Dr. Nélito Mendonça, Funchal

Introduction: Dermoid cysts are slow-growing, congenital, and benign neoplasms of ectodermal origin. They represent less than 1% of all intracranial tumours and are typically located in the supratentorial region, near the midline. Rupture of dermoid cysts are rare events, mostly occurring spontaneously, and may manifest as headaches, seizures, and chemical meningitis, sometimes with a delayed onset.

We present the case of a patient with a ruptured supratentorial dermoid cyst conservatively managed for 15 years.

Case Report: A male patient in his 70s presented to the emergency department for head trauma. CT scan revealed a 5 cm right parasagittal suprasellar lesion consistent with a ruptured dermoid cyst, displaying lipid content and irregular calcifications. MRI confirmed the cyst's presence with distinct components showing different signal intensities. Medical history revealed the cyst was identified 23 years prior, coinciding with an inaugural seizure, and later confirmed to have ruptured. The patient subsequently experienced complex partial seizures that were managed with zonisamide and levetiracetam, remaining seizure and symptom-free for seven years. Surgical excision was initially deferred due to risks, and later declined by the patient.

Conclusion: Ruptured dermoid cysts, though rare, exhibit pathognomonic imaging features, with MRI as a key diagnostic tool. Conservative management with antiepileptic drugs may suffice in select cases devoid of intracranial hypertension, potentially averting surgical intervention.

Oncologia

EP-030 - GIST COM METASTIZAÇÃO PARA O CRÂNIO: RELATO DE CASO

Renato Pereira¹; Diogo Lopes¹; Ana Daniela Marques¹; Leandro Oliveira¹

1-Hospital de Braga

Introdução: Os tumores do estroma gastrointestinal (GIST) são os tumores do tipo mesenquimatoso mais comuns do trato gastrointestinal. O estômago é a localização mais comum representando aproximadamente 60% dos casos. A metastização hepática e carcinomatose peritoneal são as mais frequentes, já a metastização para o sistema nervoso central é extremamente rara, existindo até ao momento poucos casos descritos na literatura. Reportamos o raro caso de um doente com diagnóstico de GIST já metastizado, que surge com uma lesão expansiva na calote craniana e que se verificou tratar de metástase de GIST.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino de 58 anos, com antecedentes pessoais de alcoolismo e hipertensão arterial, sem outros antecedentes de relevo. Em setembro de 2021, o doente recorreu ao Serviço de Urgência por astenia e dor no hipocôndrio direito. Após estudo, verificou-se a presença de uma lesão expansiva no fundo gástrico, além de múltiplas lesões metastáticas hepáticas. Foi submetido a biópsia que revelou tratar-se de um tumor do estroma gastrointestinal (GIST). Iniciou tratamentos complementares com quimio e radioterapia.

Em dezembro de 2023, o doente recorreu ao SU por alteração de súbita da visão e crise convulsiva tónico-clónica generalizada. Realizou TC-crânio que revelou volumosa LOE frontal direita extra-axial, adjacente a lesão lítica. Após discussão multidisciplinar, foi submetido a craniectomia para exérese da lesão lítica da calote, seguida de cranioplastia com rede de titânio. A anatomia patológica confirmou tratar-se de metastização cerebral pelo GIST gástrico. Após ter iniciado radioterapia à calote craniana, o doente apresentou uma degradação do estado geral, acabando por falecer em março de 2024.

Conclusão: Os GISTs com metastização para o sistema nervoso central são uma entidade clínica rara. O tratamento mais comum é a conjugação de cirurgia, radioterapia e quimioterapia sistémica. Reportamos este caso pela sua raridade e pelo mau prognóstico vital associado a estes tumores.

Oncologia

EP-031 - LINFOMA NÃO HODGKIN FOLICULAR COM ATINGIMENTO DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Beatriz Martins Mena¹

1-ULS Braga

Introdução: O linfoma não Hodgkin (LNH) folicular é o tipo de linfoma indolente mais comum e raramente tem atingimento do sistema nervoso central. O objetivo deste trabalho é reportar o caso clínico de um doente com um LNH B folicular com atingimento do sistema nervoso central, com revisão da literatura.

Caso Clínico: Descreve-se um caso de um Homem de 65 anos que recorre ao serviço de urgência com queixas de cervicálgia e sensação de tumefação do pescoço à direita associada a cefaleia, dor ocular e visão turva ipsilateral, com 8 dias de evolução. Objetivamente com exame neurológico normal e TC CE e angio-TC sem alterações pelo que teve alta. Por manutenção da dor retro-ocular e agravamento com visão dupla recorre novamente ao serviço de urgência 15 dias depois. Ao exame objetivo com ptose quase completa do olho direito, anisocoria (direito>esquerdo), pupila direita não reativa à luz e limitação de todos os movimentos oculares do mesmo olho, sem outras alterações ao exame neurológico (atingimento do III, IV, V1 e VI pares cranianos direitos). TC e RM CE a evidenciar lesão selar heterogênea, com expressão clival, supra e para-selar direita com atingimento do seio cavernoso. Estudo hormonal e TC TAP sem alterações de relevo. Iniciada corticoterapia com melhoria progressiva dos défices neurológicos. Foi submetido a cirurgia transfenoidal para biópsia de lesão clival e selar, sem intercorrências. Diagnóstico histológico de linfoma não Hodgkin (LNH) difuso de linfócitos pequenos (folicular). Submetido a tratamento com quimioterapia e radioterapia dirigidos com resolução completa do quadro clínico e remissão da doença nos exames de imagem.

Conclusão: Portanto, quadro de LNH B folicular, em estadio IVA com envolvimento do sistema nervoso central com lesão supra e para-selar, submetido a tratamento com quimioterapia e radioterapia com remissão clínica e imagiológica da doença.

Oncologia

EP-032 - HIDROCEFALIA OBSTRUTIVA AGUDA POR TERATOMA III VENTRÍCULO

Mariana Oliveira Paulos¹; João Pedro Oliveira¹; Lídia Dias¹; Conceição Marques¹

1-Hopital Egas Moniz – Unidade Local Saúde Lisboa Ocidental

Introdução: O teratoma intracraniano (TI) é um subtipo de tumor de células germinativas (TCG) não germinomatoso, que segundo a OMS pode ser subdividido em maduro, imaturo e de transformação maligna. Tal como os outros TCG, usualmente localizam-se na linha média, variando a apresentação clínica mediante a sua localização. Os TI, e em especial de localização do III ventrículo, são extremamente raros, com apenas alguns casos descritos na literatura.

Caso Clínico: Trata-se de um homem de 23 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, com um quadro de cefaleia pulsátil holocraniana com uma semana de evolução, com vômitos associados. Encontrava-se num *Glasgow Coma Score* (GCS) de 15, sem outros sintomas ou défices neurológicos. A TC-CE inicial demonstrou hidrocefalia aguda com alargamento do sistema ventricular supratentorial, sem aparentes lesões expansivas, nomeadamente obstrutivas do aqueduto de *sylvius*. Nas primeiras 48h de internamento, por agravamento clínico súbito para um GCS 4, foi submetido a colocação de derivação ventrículo externo (DVE) de emergência, com recuperação do estado neurológico basal.

A RM demonstrou um conglomerado quístico na vertente anterior do III ventrículo, com extensão posterior ocluindo a vertente cefálica do aqueduto de *sylvius*, pelo que se colocou como diagnóstico primário neurocisticercose e como diferencial hidatidose ou TCGs.

Avançou-se com uma abordagem endoscópica intraventricular com septostomia e exérese lesional aparentemente total, posteriormente demonstrado imagiologicamente, sem evidência de hidrocefalia, pelo que foi removida a DVE, tendo alta em GCS 15, sem défices.

O resultado anatomopatológico no nosso centro concluiu tratar-se de um TI quístico imaturo, posteriormente enviado para o Instituto Português de Oncologia (IPO) cuja revisão revelou ser, na verdade, um Teratoma Maduro.

Conclusão: Assim, como outras lesões puramente intraventriculares, um TI poderá ser submetido a ressecção macroscópica total via endoscópica, salientando-se que a diferenciação histológica dos diferentes subtipos representa o fator fundamental de decisão do tratamento adjuvante.

Trauma

EP-033 - EMBOLIZAÇÃO DA ARTÉRIA MENÍNGEA MÉDIA: TÉCNICA DE RESGATE OU PREVENÇÃO?

Jácome Morgado¹; João Paulo Andrade¹

1-Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Numa população envelhecida e frequentemente sob medicação antitrombótica, o risco de recidiva e eventos trombóticos após a drenagem de um hematoma subdural crónico (HSDc) é significativo. Em casos selecionados, a embolização da artéria meníngica média pode ser uma opção terapêutica complementar (EAMMc) ou primária (EAMMp) para mitigar os riscos associados ao tratamento desses pacientes.

Métodos: Foi realizada uma análise retrospectiva dos doentes com HSDc de acordo com o tipo de tratamento realizado, entre 2022 e 2023. Um valor de $p < 0,05$ foi considerado estatisticamente significativo.

Resultados: De 153 pacientes avaliados, 10 foram submetidos a EAMMc e 2 a EAMMp.

A idade média foi de 69,8 anos ($\pm 18,6$), com 75,0% do sexo masculino. Metade dos pacientes estava sob antiagregação e/ou anticoagulação.

No grupo da EAMMc, o tempo médio entre a cirurgia e a embolização foi bimodal: metade em ≤ 16 dias após a cirurgia (EAMMc precoce) e outra metade em > 16 dias (EAMMc tardia). No primeiro grupo não houve casos de segunda cirurgia, enquanto que no grupo da EAMMc tardia, 50% dos pacientes tinham sido submetidos previamente a reintervenção cirúrgica. Em todos os doentes foi reintroduzida a medicação antitrombótica prévia, comparado com 71,7% dos doentes submetidos apenas ao tratamento cirúrgico. Nos doentes em que foi realizada EAMMc precoce, o tempo médio para reintrodução de antiagregação/ anticoagulação foi de 7,83 dias ($\pm 4,83$). Não se verificou nenhuma complicação isquémica ou hemorrágica no internamento.

Conclusão: A embolização da artéria meníngica média é um procedimento que em casos selecionados poderá contribuir para a redução do risco de reintervenção cirúrgica, e para a possibilidade de reintrodução de medicação antitrombótica mais precoce, e assim, diminuir os eventos trombóticos associados à sua suspensão.

Trauma

EP-034 - QUESTIONÁRIO HEMATOMAS SUBDURAIS AGUDOS: QUANDO (E PORQUE?) DEVEMOS NÃO OPERAR?

João Pedro Oliveira¹; Sara Sequeira¹; Paulo Jorge Nogueira^{2,3,4}; Lídia Dias¹

1-Hospital Egas Moniz – Unidade Local Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Área Disciplinar Autónoma de Bioestatística,

Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Instituto de Saúde Ambiental, Laboratório Associado TERRA, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4-Escola Nacional de Saúde Pública, ENSP, Centro de Investigação em Saúde Pública, CISP, Comprehensive Health Research Center, CHRC, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: Explorar o processo de tomada de decisão cirúrgica entre neurocirurgiões no tratamento de hematoma subdura agudos (HSDa) traumáticos com mau prognóstico, com foco nos fatores de prognóstico menos convencionais e os fatores prognósticos clássicos da Brain Trauma Foundation (BTF).

Métodos: Foi realizado um questionário, com a base em 3 casos clínicos reais de doentes com HSDa com mau prognóstico, focando o balanço entre as guidelines cirúrgicas e avaliando o impacto de diversos indicadores de prognóstico clínico no processo de tomada de decisão cirúrgica ou não cirúrgica.

Resultados: Obtiveram-se 67 respostas completas e válidas do questionário por parte de neurocirurgiões no processo de decisão cirúrgica de HSDa. Com um espectro de diversidade bastante amplo, com neurocirurgiões de 22 países diferentes, bem como de experiência, incluindo quer internos (20,9%), quer especialistas (79,1%).

Relativamente a análise dos fatores prognósticos e a sua relevância no processo de decisão clínico geral, de salientar o fator preditivo com mais importância os 'reflexos do tronco, um fator prognóstico não preconizado pela BTF, seguido do 'Escala Coma de Glasgow; por outro lado como fator preditivo com menos relevância o 'Status de dependência social' e a 'Hipotensão'. Relativamente a análise dos casos clínicos em específico, é de enfatizar que a tomada de decisão muitas vezes transcende o preconizado nas *guidelines*, refletindo a experiência clínica e pessoal. Notavelmente, não existiu uma correlação demográfica (nomeadamente idade, sexo, estado civil, anos de experiência) com a tomada de decisão cirúrgica.

Conclusão: O estudo demonstra a complexidade e variabilidade do processo de decisão cirúrgica no tratamento de doentes com HSDa, nomeadamente fatores prognósticos clássicos da BTF mas também considerações éticas, experiência clínica e fatores prognósticos menos convencionais.

Vascular

EP-035 - ONSET OF ACUTE HYDROCEPHALUS AND SUBSEQUENT CATASTROPHIC CEREBRAL HAEMORRHAGE IN DIFFUSE CEREBRAL PROLIFERATIVE ANGIOPATHY: A CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Ana Pardilhó¹; João Pedro Oliveira¹; Rui Duarte Armindo²; Lídia Nunes Dias¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, E.P.E.; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, E.P.E.

Introduction: Diffuse cerebral proliferative angiopathy (DCPA) is a rare condition with few cases reported. DCPA is regarded as a different entity from cerebral arteriovenous malformations, with separate angiographic hallmarks. The authors report the case of a 52-year-old male who presented to the Emergency Department at the Western Lisbon Local Health Unit with decreased level of consciousness, after a fall at home in which he sustained a head injury. To our knowledge this is

the first case of acute hydrocephalus reported in the context of DCPA.

Case Report: On admission, a brain CT scan showed acute hydrocephalus and an apparent space-occupying lesion of the third ventricle. The patient underwent an emergent EVD insertion due to worsening GCS and increasing hydrocephalus. Brain MRI showed a large venous structure draining to the vein of Galen and causing obstruction of the cerebral aqueduct. A VP shunt was subsequently inserted. A cerebral DSA was performed, which was highly suggestive of DCPA, with an extensive network of abnormal vessels in different arterial territories without a clearly defined nidus, and moderately enlarged draining veins with relatively low-flow shunting. The patient progressively improved his neurological status to a GCS of 15 and he was mobile on the ward with support. Whilst he was awaiting discharge to a rehabilitation facility his GCS suddenly dropped to 6. An emergent CT scan of the brain showed an extensive intraventricular haemorrhage. Emergent EVD insertion was performed. His neurological condition deteriorated further and the decision was to withdraw care and proceed to organ donation.

Conclusion: DCPA is a rare condition and its treatment is challenging. We describe an association of DCPA with acute hydrocephalus and catastrophic cerebral haemorrhage. Prompt diagnosis and a multidisciplinary approach for its treatment might be beneficial.

Vascular

EP-036 - ISQUEMIA PANMEDULAR APÓS PARAGEM CARDIORRESPIRATÓRIA: UM CASO CLÍNICO DE UMA ENTIDADE CLÍNICA RARA

Mariana Chibante Pedro¹; Henrique Cabral¹; Ricardo Pereira¹; Armando Lopes¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: Os fenómenos de isquemia cerebrais após períodos de hipotensão são comuns e bem caracterizados, por oposição a situações de enfarte hemodinâmico da medula espinal. A localização medio-torácica é uma região de conhecida vulnerabilidade isquémica por hipovascularização, contudo fenómenos de *panecrose* medular ocorrem apenas em situações extremas. Imagiologicamente é caracterizada por hipersinal na sequência T2 associado a edema medular e restrição à difusão na ponderação DWI.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de doente do género masculino, 77 anos. Como antecedentes pessoais de relevo dislipidemia medicada e diabetes mellitus insulino-tratada. Admitido para colocação de prótese total da anca, sob raqui-anestesia, com paragem cardiorrespiratória no pós-operatório precoce. Identificado hematoma da loca cirúrgica, sendo re-intervencionado. Após segundo procedimento cirúrgico, com desenvolvimento de paraplegia e nível sensitivo dorsal médio (~D8). Agravamento neurológico progressivo, tendo realizado TC CE que demonstrou hemorragia subaracnoideia e dilatação ventricular com edema transependimário compatível com Hidrocefalia Aguda - colocado sistema de derivação ventricular externa. Realizou RM do neuro-eixo que mostrou coleção hemática aparentemente subaracnoideia, a condicionar hipersinal em T2, espessamento do cordão medular, associado a edema medular de C2 que se estendia até ao cone medular – achados compatíveis com isquemia medular. O doente veio a falecer no hospital de origem por falência multiorgânica.

Conclusão: Os autores do trabalho pretendem partilhar conhecimento sobre uma clínica rara e ainda pouco esclarecida e que pode desenvolver-se em situações de hipoperfusão sistémica severa.

Vascular

EP-037 - CASE REPORT: CRANIECTOMIA DESCOMPRESSIVA NUM CASO DE PRES MALIGNO

Miguel Pinheiro¹; Samuel Lemos¹

1-Hospital Santa Maria

Introdução: Reportamos um caso raro de PRES (*posterior reversible encephalopathy syndrome*) maligno com necessidade de intervenção neurocirúrgica.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino de 53 anos com antecedentes de leucemia mieloide aguda submetida a transplante de medula óssea. Desenvolveu doença do enxerto versus hospedeiro aguda tendo iniciado terapêutica com prednisolona, micofenolato e ciclosporina com resolução do quadro. Durante o desmame da corticoterapia, a doente recorreu ao serviço de urgência com cefaleias, *neglect* visual à esquerda e hemiparésia esquerda. Apresentava trombocitopenia de 68000x109/L. Foi realizada TC-CE que documentou hipodensidades parieto-occipitais bilaterais com apagamento sulcal generalizado. A doente evoluiu com rápida deterioração do estado de consciência. Optou-se por realizar craniectomia descompressiva com preservação de retalho ósseo em loca paraumbilical e colocação de sensor de PIC.

A doente foi admitida no pós-operatório na Unidade Cuidados Intensivos Neurocríticos onde se manteve em medidas de neuroproteção. No pós-operatório a doente desenvolveu um hematoma abdominal com necessidade de revisão da loca abdominal com hemostase e remoção do retalho ósseo. A doente manteve sempre PICs normais e realizou TC-CE que não mostrou sinais de hipertensão intracraniana ou complicações cirúrgicas cranianas. O quadro clínico apresentou uma evolução clínica favorável com possibilidade extubação ao décimo dia de internamento e posterior recuperação neurológica completa.

Conclusão: A indicação formal para craniectomia descompressiva no PRES não é clara dada a sua raridade. O PRES maligno apresenta uma mortalidade entre 16% a 29%. Deve ser feito o diagnóstico diferencial com enfartes occipitais bilaterais, encefalopatia hepática ou hipopóxico-isquémica ou lesões neoplásicas. A ciclosporina tem uma associação conhecida com PRES, assim como o transplante de medula óssea. Dado tratar-se de uma situação clínica potencialmente reversível foi realizado tratamento cirúrgico de hipertensão intracraniana com bom resultado clínico.

Vascular

EP-038 - ROTURA ANEURISMÁTICA DA ARTÉRIA CARÓTIDA INTERNA CAVERNOSA: UMA APRESENTAÇÃO SINGULAR COM DIPLOPIA E FÍSTULA CARÓTIDO-CAVERNOSA

Mafalda Franco Carneiro¹; Diogo Pinto²; Filipa Castelão²; Diogo Marques²; Diogo Luz¹; Cátia Gradil¹

1-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta

A rotura de aneurismas no segmento cavernoso da artéria carótida interna (ACI) constitui um diagnóstico clínico de notável raridade, caracterizado por manifestações atípicas que desafiam o diagnóstico precoce. Expomos o caso de uma doente que se apresentou com diplopia, identificando-se posteriormente como um caso singular de fístula carótido-cavernosa (FCC) decorrente de ruptura aneurismática cavernosa da ACI. Sexo feminino, 55 anos, sem antecedentes relevantes, admitida por quadro súbito de cefaleia frontal esquerda de intensidade máxima na apresentação, acompanhada de diplopia binocular por parésia da abdução e supradução do olho esquerdo, com proptose e ptose palpebral homolateral. Realizou tomografia computadorizada (TC) crânio-encefálica (CE) com angio-TC, documentando-se aneurisma gigante do segmento cavernoso da ACI esquerda, com arterialização das veias oftálmicas (VOs), sugestivo de FCC. Em angiografia de subtração digital (ASD) confirmou-se disseção da ACI esquerda associada a aneurisma gigante do segmento cavernoso e FCC direta. Após discussão interdisciplinar, e tendo como preocupação a integridade visual, avançou-se com tratamento endovascular do aneurisma e tentativa de encerramento da FCC, com preservação da ACI. Procedeu-se a colocação de *stent flow diverter* a cruzar a dilatação aneurismática, utilizando a técnica de *jailing* para libertar múltiplas espiras metálicas a preencher a mesma, obtendo-se uma exclusão satisfatória.

No período pós-tratamento verificou-se progressiva melhoria neurológica, com recuperação dos défices oculomotores e resolução da proptose, evolução que face à ASD de controlo, traduziu o encerramento fistuloso por trombose completa da ACI esquerda desde a sua origem até ao segmento cavernoso, clinicamente tolerada pela presença de um polígono de Willis eficaz.

Este caso demonstra a diplopia e fistulização carótido-cavernosa como apresentações de rotura aneurismática, desafiando o paradigma clínico diário. Notavelmente, a doente recuperou dos défices mesmo após a trombose do stent, destacando a importância da redundância do sistema vascular cerebral.

Vascular

EP-039 - RE-HEMORRAGIA ANEURISMÁTICA DURANTE A ANGIOTC: UM FENÓMENO RARO

Armindo Picão Fernandes¹; José Silva²; Sérgio Alves De Sousa¹; João Monteiro Silva¹; Sérgio Moreira¹; Joaquim Reis¹; Mário Gomes¹; Alfredo Calheiros¹

1-Serviço Neurocirurgia, ULS Santo António; 2-Serviço Neurorradiologia, ULS Santo António

O risco de re-hemorragia de um aneurisma cerebral roto durante a realização de uma angiografia por subtração digital é conhecido e foi amplamente descrito. Contudo, a re-hemorragia aneurismática durante a realização de uma angio-TC é um evento extremamente raro e pouco reportado na literatura.

Apresentamos o caso de um homem de 51 anos, com antecedentes de hipertensão arterial, que foi admitido na nossa instituição por nuchalgia intensa de surgimento abrupto, com uma hora de evolução. À admissão, encontrava-se hipertenso (176/106 mmHg) e o exame neurológico era normal. Foi realizada TC-CE que revelou extensa hemorragia subaracnoideia policisternal, mFisher 3. Durante a administração de contraste para a realização da angio-TC (efetuada 7 minutos após a aquisição da TC-CE), foi reportada agudização da cefaleia pelo doente. O estudo angiográfico revelou a presença de um aneurisma do complexo da artéria comunicante anterior (ACoA), com aparen-

te extravasamento de contraste que se projetava em direção fronto-basal esquerda, com rutura para o parênquima cerebral associada. De novo, visualiza-se um volumoso hematoma intra-axial em igual topografia, indiciando re-hemorragia aneurismática. O doente foi admitido numa Unidade de Cuidados Intensivos, foi submetido a clipagem precoce do aneurisma e drenagem parcial do hematoma fronto-basal esquerdo, que decorreram sem intercorrências. O internamento foi complicado com vasospasmo arterial moderado, a necessitar de tratamento angiográfico. O doente evoluiu favoravelmente e, à data de transferência para uma unidade de reabilitação, apresentava apenas alteração cognitiva ligeira, sem outros défices neurológicos, e com recuperação funcional positiva (GOS-E 6).

O presente caso ilustra um fenómeno raro de re-hemorragia aneurismática durante a realização de angioTC.

Outros

EP-040 - AUMENTO DA PRESSÃO INTRACRANIANA, PARA ALÉM DO ÍNDICE DE PULSATILIDADE

Catarina Marques¹; Noémia Pires¹; Mafalda Carneiro²; Diogo Pinto³; Liliana Pereira¹; Miguel Rodrigues¹; Cátia Gradi²

1-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Garcia de Orta; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta

Mulher, 62 anos, hipertensa, recorreu ao SU por quadro de cefaleia súbita, seguida de sonolência e disartria. Objetivamente vigil, sem sinais neurológicos focais. A TC-CE mostrou presença de hemorragia subaracnoideia (HSA) difusa das cisternas basais e nas valas silvicas associada a hemorragia intraventricular com sistema ventricular patente. Angio-TC não identificou a formação aneurismática de pequenas dimensões visível em angiografia - aneurisma sacular da artéria comunicante anterior, embolizado com exclusão com uma espira metálica.

Iniciou doppler transcraniano (DTC) diário, protocolado para monitorização de vasospasmo. Ao 4º dia apresentou flutuação do estado de consciência, associado a alterações no DTC: diminuição das velocidades de fluxo nas artérias do sistema vertebro-basilar, sem aumento dos índices de pulsatilidade (IP). Por dificuldade no controlo eficaz da cefaleia e nova TC-CE que revelou ligeiro aumento dos cornos temporais dos ventrículos laterais, foi colocada uma drenagem lombar externa (DLE). No dia seguinte salientou-se melhoria clínica e normalização das velocidades de fluxo.

Durante o internamento não se verificou vasospasmo. Foi documentado aumento do IP associado a alteração do estado de consciência ao 7º dia com o encerramento da DLE, circunstância em que em paralelo ao aumento da pressão intracraniana, e na presença de uma autorregulação eficaz, se verificou um aumento da pressão arterial que normalizou após a sua reabertura.

Este caso demonstra a relevância da realização seriada do DTC nos doentes com HSA, salientando a importância dos achados para além do aumento das velocidades de fluxo e IP. Outros, como a diminuição e aplanamento das velocidades de fluxo, sinais indiretos mais atípicos de aumento da pressão intracraniana, devem também ser considerados, principalmente quando associados a alterações clínicas.

Concluindo, o DTC realizado de forma seriada, permite a avaliação mais detalhada destes doentes, sendo muito importante considerar todos os achados e suas implicações clínicas na sua vigilância e apoio à decisão terapêutica.

ÍNDICE DE AUTORES SPNC

RESUMOS DO NEURO 2024

Afonso Almeida Pinto	EP-006; CO-016	Conceição Canas Marques	EP-007
Ahmed Salih	CO-036	Conceição Marques	EP-032
Alexandre Rainha Campos	CO-007; EP-010; CO-012	Cristina Pestana	CO-032
Alfredo Calheiros	CO-002; CO-010; EP-A-010; CO-014; EP-017; EP-039; CO-043; CO-044	Dalila Forte	EP-A-006; EP-A-008; CO-032; CO-033
Ametis Sagarribay	EP-A-006; EP-A-008; CO-032; CO-033	Daniel Picard	CO-017
Ana André	EP-A-012	Daniel Virella	EP-A-006
Ana Brito Seixas	CO-031	Daniela De Matos	CO-001; CO-027
Ana Catarina Barreira	EP-009	Daniele S. C. Ramsay	CO-036
Ana Daniela Marques	EP-030	Darius Kalasauskas	CO-036
Ana Ferreira	CO-020	Diana Lucas	EP-A-004; CO-039; CO-047
Ana Isabel Caleia	EP-009; EP-018	Diogo Gonçalves Mesquita	EP-010
Ana Luísa Nascimento	EP-A-012; EP-A-013; CO-018; EP-023; CO-042	Diogo Grade	EP-008; EP-013
Ana Pardilhó	EP-007; EP-035	Diogo Lopes	EP-030
Ana Ribeiro	CO-006	Diogo Luz	EP-038
Ana Rita Peralta	CO-007	Diogo Marques	EP-038
Ana Vaz Ferreira	CO-019	Diogo Pinto	EP-038; EP-040
André Gomes	EP-011; CO-039; CO-047	Diogo Rocha Grade	CO-022; EP-026
André Lopes Gomes	CO-024	Diogo Rodrigues	EP-015
Andreas Kramer	CO-036	Diogo Roque	EP-001; CO-005; EP-028
Andreia Filipa Mota	CO-030	Diogo Simão	CO-007
António Cerejo	CO-021; CO-024	Diogo Soberano	CO-004
António Pinto	CO-044	Domingos Oliveira	CO-009
António Vilarinho	CO-020; CO-021	Dorothee Wiewrodt	CO-015; CO-035
Armando Lopes	EP-005; EP-014; EP-036	Dragan Jankovic	CO-036
Armindo Fernandes	CO-010	Edson Oliveira	EP-010; EP-016
Armindo Picão	CO-002; CO-044	Eduarda Sá-Marta	EP-006
Armindo Picão Fernandes	CO-014; EP-039	Eduardo Cunha	CO-010
Artur Lourenço	EP-A-012; EP-023	Énia Sousa	EP-009; EP-018
Artur Nascimento	EP-023	Eunice Paisana	CO-017
Augusto Ferreira	CO-008	Fernando Silveira	CO-021
Bárbara Alves Rodrigues	EP-007; CO-045	Filipa Castelhão	EP-038
Beatriz Martins Mena	EP-031	Filipa De Oliveira	EP-008; EP-019; EP-026
Beatriz Mena	EP-006; EP-024	Filipa Oliveira	CO-022
Bruno Boaventura	CO-029	Filipa Prata	CO-030
Bruno Carvalho	EP-A-001; CO-004; CO-020; CO-034	Filipe Duarte	CO-021; CO-024
Carla Bentes	CO-007	Filipe Jacinto	CO-018
Carla Domingos	EP-014; CO-025	Filipe Miguéis	EP-A-002; CO-003
Carla Reizinho	CO-040; CO-041; CO-045	Filipe Vaz Da Silva	EP-017; CO-043
Carla Tampier	CO-013	Filipe Wolff Fernandes	CO-036
Carlos Alegria	EP-006	Flávia Fleming	EP-A-012
Carlos Custódia	CO-017	Florian Ringel	CO-036
Carlos Vara Luiz	CO-046	Francisca Ferreira	CO-034
Carolin Weiss Lucas	CO-013; CO-015; CO-035; CO-037	Francisca Guimarães	EP-019
Carolina Maruta	CO-007	Francisco Almeida Rebelo	CO-011
Carolina Noronha	CO-002; CO-006; CO-014	Francisco Caneira	CO-029
Carolina Santos Silva	EP-A-001; CO-019	Francisco Rebelo	EP-003; EP-004; EP-016; CO-023; CO-032; CO-046
Carolina Silva	EP-A-004; CO-008; CO-021; CO-047	Franziska Dirks	CO-037
Catarina Barreira	EP-018	Gélsio Inácio Faustino Kaundu	EP-011; EP-022
Catarina Marques	EP-040	Gélsio Kaundu	CO-024
Cátia Gradil	EP-038; EP-040	Gil Coutinho	CO-019
Charlotte Nettekoven	CO-015; CO-035	Gonçalo Figueiredo	EP-A-010
Christine Jungk	CO-015; CO-035	Gonçalo Freitas	EP-A-002
Christoph Kabbasch	CO-013; CO-037	Gonçalo Neto D'almeida	CO-042
Cícero Silveira	EP-009; EP-018	Gonçalo Novais	EP-003; EP-004; CO-046
Clara Chamadoira	CO-008; CO-009; EP-022	Guilherme Martins	EP-028
Cláudia C. Faria	CO-030; CO-031	Gustavo Bento Soares	EP-A-007
Claudia Faria	CO-006; CO-017	Helena Rocha	CO-008
		Henrique Alexandrino	CO-022

Henrique Cabral	CO-001; CO-027; EP-036	Luís Rocha	EP-017
Hugo Faria	CO-032	Luís Rosas	EP-019; CO-022
Hugo Pereira	CO-016	Mafalda Carneiro	CO-003; EP-040
Inês A. Lourenço	EP-001; EP-025; CO-031	Mafalda Franco Carneiro	EP-038
Inês Almeida Lourenço	EP-010	Malte Ottenhausen	CO-036
Inês Ramadas	EP-003; CO-011; EP-016; CO-023; CO-032; CO-046	Manuel Ferreira Pinto	CO-020
Inês Serra	EP-002; EP-005; CO-025; CO-038	Manuel J. Ferreira-Pinto	EP-A-004; CO-008; EP-A-009; CO-021; CO-047
Isabel Ribeiro	CO-043	Manuel Mendes Leal	CO-019
Jácome Morgado	CO-026; EP-033; CO-040; CO-041	Manuel Rito	CO-008; EP-022
Jéssica Branco	CO-012	Marc Remke	CO-017
Joana Almada Silva	EP-007; CO-045	Márcia Tizziani	CO-043
Joana Alves Costa	CO-009	Marco Timmer	CO-013
Joana Fernandes	CO-012	Maria João Frade	EP-021; CO-025; CO-027
Joana Monteiro	CO-003	Maria José Barros Pereira	EP-006
Joana Oliveira	EP-A-004; EP-A-009	Maria Manuel Santos	EP-025; CO-029; CO-030; CO-031
Joana Paredes	CO-006	Mariana Chibante Pedro	CO-001; EP-A-005; CO-027; EP-036
Joana Rato	EP-002; EP-005	Mariana Oliveira Paulos	EP-032
Joana Sofia Gonçalves Martins	CO-007	Mário Gomes	EP-039; CO-044
Joana Tavares	CO-032	Mario Loehr	CO-015; CO-035
João Barata	CO-017	Mário Matos	EP-A-006; EP-A-008; CO-032; CO-033
João Catela	EP-014	Mário Resende	EP-013; CO-022; EP-026
João Estrada	CO-032	Martin Kocher	CO-015; CO-035
João Fernandes	CO-010; CO-014	Maura Becker	CO-013; CO-015; CO-035
João Fernandes Silva	CO-002; EP-A-010; CO-044	Maura Cambango	EP-006; EP-020; EP-024
João Lourenço	CO-011	Mauritius Hoevels	CO-037
João Meira	CO-047	Miguel Afonso	CO-016
João Meira Gonçalves	CO-034	Miguel Azevedo	EP-A-002; EP-A-008; CO-032; CO-033
João Monteiro Silva	EP-039; CO-044	Miguel Brito	EP-A-012; EP-023
João Nabais	EP-A-005; CO-025	Miguel Correia	EP-A-006; EP-A-008; CO-032; CO-033
João Nogueira	EP-006; CO-016; EP-020; EP-024	Miguel Pinheiro	EP-025; EP-028; CO-030; EP-037
João Páscoa Pinheiro	EP-018; EP-029	Miguel Rodrigues	EP-040
João Paulo Andrade	CO-026; EP-033; CO-045	Milton Abreu	EP-021
João Pedro Oliveira	EP-007; EP-015; EP-032; CO-032; EP-034; EP-035; CO-040; CO-041	Moritz Ferner	CO-035
João Pinheiro	EP-009	Mrinmoy Kundu	CO-036
Joaquim Monteiro	EP-004; CO-011	Niklas Von Spreckelsen	CO-037
Joaquim Pedro Correia	EP-A-012; EP-A-013; CO-018; EP-023; CO-042	Noa-19 Study Group	CO-015; CO-035
Joaquim Reis	CO-006; EP-039; CO-044	Noémia Pires	EP-040
Jorge Gonçalves	EP-012	Nubélio Duarte	EP-020; EP-024
José Artur Lourenço	EP-A-013; CO-018	Nuno Matela	CO-012
José Augusto Costa	EP-A-007	Nuno Simas	EP-001; CO-005
José Fonseca	CO-007	Nuno Vila-Chã	CO-009
José Gonçalo Marques	CO-030	Óscar L. Alves	EP-008; EP-019
José Guimarães Ferreira	CO-029	Patricia Polónia	CO-034
José Gustavo Soares	EP-A-005	Paulo Amaral Santos	EP-026
José Hipólito Reis	EP-028	Paulo Jorge Nogueira	EP-034
José Luís Alves	CO-001	Paulo Linhares	EP-A-001; CO-004; CO-034
José Maria Sousa	CO-020	Paulo Pereira	; CO-039; CO-047
José Miguéns	CO-029; CO-030	Pedro Abreu	EP-A-012; EP-A-013; CO-018; EP-023; CO-042
José Silva	EP-039	Pedro Alberto Silva	CO-019; CO-020; CO-024
Josué Pereira	EP-A-004; EP-A-009	Pedro Barros	CO-011; CO-032
Juergen Hampf	CO-013; CO-037	Pedro Lima	EP-009; EP-018
Julia Pieczewski	CO-013; CO-015	Pedro Moura Branco	CO-023
Kathrin Burg	CO-037	Pedro Ribeiro	EP-006; CO-016; EP-020
Kimberley Rodrian	CO-015; CO-035	Pedro Ribeiro Da Cunha	EP-015
Kristina Jonas	CO-013; CO-015	Pedro Roque	EP-003; EP-004; CO-011; CO-046
Leandro Oliveira	EP-030	Pedro Santos Silva	EP-011; CO-039; CO-047
Leopoldina Pereira	EP-019; CO-022; EP-026	Pedro Sousa Barros	EP-003; EP-004; EP-016; CO-023; CO-046
Lídia Dias	EP-007; EP-032; EP-034	Pedro Teles	EP-A-012; EP-A-013; CO-018; EP-023; CO-042
Lídia Nunes Dias	EP-035	Phillip Keil	CO-013
Liliana Pereira	EP-040	Rafael Fernandes	EP-003; CO-011; CO-032; CO-046
Luís Braz	CO-021	Rafael Tiza Fernandes	EP-A-008; EP-016; CO-023; CO-036
Luís Carvalho Rosas	EP-026	Raul Baggen Santos	EP-013

Renata Marques	CO-016; EP-020	Sara Nunes De Sequeira	EP-015
Renato Pereira	EP-006; CO-016; EP-020; EP-024; EP-030	Sara Sequeira	EP-034
Ricardo Loução	CO-013; CO-015; CO-035; CO-037	Sérgio Alves De Sousa	EP-039; CO-043
Ricardo Malcata Nogueira	EP-A-006; EP-016; CO-023	Sérgio Costa	CO-003
Ricardo Moreira	CO-016	Sérgio Livraghi	EP-010
Ricardo Nogueira	CO-046	Sérgio Moreira	CO-014; EP-039; CO-044
Ricardo Pereira	CO-001; CO-027; EP-036	Sérgio Sousa	CO-010; CO-044
Ricardo Pestana	EP-009; EP-018	Sofia Quintas	CO-007
Ricardo Rego	CO-008	Sofia Silva	EP-A-004; EP-A-009
Ricardo Taipa	CO-006	Sofia Tavares	CO-038
Rita Cascão	CO-017	Sophia Kochs	CO-035
Rodrigo Batata	CO-010; CO-044	Soraia Vaz	EP-A-012
Roland Goldbrunner	CO-013; CO-015; CO-035; CO-037	Spínola Abreu	EP-A-007
Rúben Cardoso	EP-A-007; CO-038	Tânia Soares	EP-008; EP-013; CO-022; EP-026
Rúben Miranda Cardoso	EP-A-005	Teresa Cenicante	CO-032
Rui Araújo	CO-009	Teresa Pinheiro	EP-003; CO-011; EP-016; CO-023; CO-032; CO-046
Rui Cortes	CO-012	Tiago Ribeiro Da Costa	CO-010; EP-017; CO-043; CO-044
Rui Duarte Armindo	EP-035	Vasco Carvalho	; CO-019; CO-020
Rui Ramos	EP-006	Vasco Sá Pinto	CO-010; CO-043
Rui Reinas	EP-008; EP-019	Victor Henriques	EP-012; CO-025; EP-029; CO-038
Rui Sobrinho	EP-003; EP-004; EP-A-006; CO-011; EP-016; CO-023; CO-032; CO-046	Vítor Castro	EP-A-002
Rui Tuna	CO-004	Vítor Oliveira	CO-018
Samuel Lemos	EP-037	Vítor Pinto	EP-008; EP-019
Samuel Sequeira Lemos	CO-029	Xavier Ayres Pereira	EP-A-007
Santhosh G. Thavarajasingam	CO-036	Xavier Pereira	EP-021

SPN – COMUNICAÇÕES ORAIS

D. Desmielinizantes

CO-001 - DOENÇA ASSOCIADA A ANTICORPOS CONTRA A GLICOPROTEÍNA OLIGODENDROCÍTICA DA MIELINA (MOGAD) EM IDADE PEDIÁTRICA: UM ESTUDO UNICÊNTRICO

Maria Saraiva¹; Constança Soares Dos Santos²; Joana Amaral²; Joana Afonso Ribeiro²; Margarida Henriques³; Filipa Rodrigues⁴; Cristina Pereira²; Rui Pedro Pais⁵; Filipe Palavra^{2,6,7}

1-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde da Região de Leiria, Leiria, Portugal; 4-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro, Aveiro, Portugal; 5-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (iCBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7-Centro Académico Clínico de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A doença associada a anticorpos contra a glicoproteína oligodendrocítica da mielina (MOGAD) é uma entidade rara em idade pediátrica, tendo várias especificidades clínicas, diagnósticas, terapêuticas e prognósticas. Este estudo pretendeu analisar as características da população pediátrica com MOGAD acompanhada no Hospital de referência da região Centro de Portugal.

Métodos: Realizou-se um estudo observacional e retrospectivo na população pediátrica com diagnóstico de MOGAD, estabelecido entre janeiro de 2015 e dezembro de 2023, de acordo com os critérios propostos pelo Painel Internacional, seguida no Hospital Pediátrico de Coimbra. Estudaram-se variáveis sociodemográficas, clínicas, laboratoriais, imagiológicas e terapêuticas. Fez-se uma análise descritiva e inferencial (testes de Qui-Quadrado e de Kruskal-Wallis), considerando-se a existência de significância estatística quando $p < 0,05$.

Resultados: Incluíram-se 14 crianças, 8 do sexo masculino (M:F de 1,3:1), com mediana de idade ao diagnóstico de 6 anos. O fenótipo clínico mais prevalente foi a encefalomielite aguda disseminada (ADEM). Em 57,1% dos casos houve infeção prévia. A pontuação mediana inicial na EDSS foi de 2,0. A técnica laboratorial utilizada no diagnóstico foi sempre *cell-based assay*, não havendo título registado em 3 casos. Identificaram-se bandas oligoclonais no LCR em 21,4% das crianças e pleocitose em 35,7%. Para todos, a primeira opção terapêutica foi a corticoterapia, com mediana de 5 dias de tratamento. Apenas 4 realizaram terapêutica de manutenção. Em 85,7% dos casos confirmou-se recuperação funcional completa. A maioria apresentou um curso monofásico (9/14) e 8 seroconverteram durante o seguimento, numa mediana de 9,5 meses. Não foram encontradas relações estatisticamente significativas entre as variáveis quantitativas estudadas.

Conclusão: Os dados obtidos permitiram concluir que as características sociodemográficas, clínicas e evolutivas da MOGAD identificadas na população pediátrica da região Centro de Portugal correspondem, na sua maioria, às descritas na literatura. A abordagem clínica a esta situação seguiu as recomendações internacionais vigentes.

D. Desmielinizantes

CO-002 - COGNITIVE OUTCOMES IN LATE-ONSET VERSUS ADULT-ONSET MULTIPLE SCLEROSIS

Ana Inês Oliveira¹; Isabel Monteiro²; Alexandre Roldão Alferes²; Irina Santos²; Ana Rita Machado²; Inês Correia^{1,2}; Carmo Macário²; Carla Cecília Nunes²; Sónia Batista^{1,2}

1-Faculdade de Medicina Da Universidade de Coimbra; 2-Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introduction: Recent studies show that cognitive impairment is more prevalent in older patients with multiple sclerosis (MS). However, whether this is the result of several years of chronic disease or specific age-related changes is still unclear. Therefore, we aim to assess the outcomes in both classic and social cognition in late-onset MS (LOMS) and compare them to adult-onset MS (AOMS) when accounting for age and disease duration.

Methods: In this cross-sectional study, a group of 27 LOMS patients (age of disease onset >50 years) was compared with age-matched (AOAMS, n=27) and disease duration-matched (AODMS, n=27) patients with age of disease onset between 18 and 50 years. Their cognitive performance was evaluated using the Brief International Cognitive Assessment for Multiple Sclerosis (BICAMS) and the Revised Reading the Mind in the Eyes Test (RMET). Clinical and demographic variables were collected and analysed.

Results: In general, both classic and social cognitive performance were inferior in the LOMS group when matched for age and disease duration. We found a statistically significant negative correlation between age of disease onset and performance in all cognitive domains except for verbal memory. The presence of at least one vascular risk factor (VRF) was associated with slower information-processing speed (SDMT) ($p=0,006$) and poorer RMET performance ($p=0,020$).

Conclusion: Patients with LOMS have worse cognitive outcomes than AOMS in both classic and social domains, especially when associated with the presence of VRF. Hence, health care providers and patients should not undervalue the importance of cognitive stimulating activities, management of VRF and socialization in this specific group of patients.

D. Desmielinizantes

CO-003 - MS ART GALLERY: VICTOR WILLING

Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Dour

Introdução: Victor Willing (1928-1988) ocupa uma posição de destaque na pintura contemporânea. Diagnosticado com Esclerose Múltipla aos 38 anos, foi o marido de Paula Rego. Temos como propósito divulgar a sua obra e discutir sob o potencial efeito da doença na sua produção artística.

Resultados: Willing, Vic, nasceu em Alexandria onde viveu até aos 4 anos. Estudou na Slade School of fine Art em Londres. Considerado como o porta voz da sua geração, Willing acaba

por vir viver com Paula Rego para uma quinta do sogro na Eri-ceira em 1957, após o nascimento da primeira filha de ambos, Caroline. Inicia um período de declínio criativo. Coincide o diagnóstico da doença com a morte do pai e do sogro e, Vic, decide assumir a gestão da firma do sogro, o que se haveria de revelar desastroso. Após o 25 de Abril, a família, agora com Victoria e Nick, retorna para Londres. Vic, debilitado (já de bengala), arruinado e sem nada a perder, regressa à pintura. Willing passa a representar em telas de grandes dimensões as imagens as das ilusões visuais que lhe surgem. Conhece o sucesso em vida com importantes exposições individuais, na Artist Information Registry 1979, na Serpentine (1982) e na Whitechapel Art Galleries (1986). Está exposto na Tate Modern. Postumamente foi alvo de variadas retrospectivas, as mais relevantes na casa das histórias Paula Rego (2010-11) e a Victor Willing: *Visions na Hastings Contemporary Londres* (2019-20).

Conclusão: Os mecanismos neurobiológicos subjacentes ao processo criativo e à execução técnica sofrem dano significativo e precoce pela esclerose múltipla. Os efeitos neurológicos, bem como significado pessoal e familiar da doença estão bem patentes na obra de Vic, surpreendentemente não a diminuindo, mas modificando-a de forma inovadora e inesperada.

Neuro Oncologia

CO-004 - PERCENTAGE OF SIGNAL-INTENSITY RECOVERY: UM IMPORTANTE PARÂMETRO DA RM DE PERFUSÃO NA DIFERENCIAÇÃO DE TUMORES CEREBRAIS

Guilherme Martins¹; Miguel Pinheiro¹; Maria Inês Sá¹; Cristiano Esteves¹; Carla Guerreiro¹

1-Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução: Glioblastoma e metástase cerebral única podem ter características imagiológicas estruturais idênticas em ressonância magnética (RM), no entanto a sua microvascularização é bastante diferente. O glioblastoma pode apresentar diferentes graus de disrupção da barreira hemato-encefálica (BHE), com permeabilidade variável, de aumentada a quase normal. As metástases são desprovidas de BHE, como a lesão primária, com elevada permeabilidade capilar. Na perfusão *Dynamic Susceptibility Contrast* (DSC), o volume sanguíneo cerebral relativo (rCBV) é o parâmetro hemodinâmico mais estandardizado, mas não avalia permeabilidade capilar, tendo muitas vezes valores sobreponíveis em glioblastomas e metástases, enquanto o *Percentage of Signal-intensity Recovery* (PSR) avalia a percentagem de sinal recuperado relativo ao baseline no final da primeira passagem, afetado pelo extravasamento do contraste, refletindo a permeabilidade capilar. As metástases têm valores descritos de PSR significativamente menores [<40%, com especificidade 100% (Mangla et al)].

Casos Clínico: Mulher de 80 anos admitida no serviço de urgência por alteração súbita do discurso, parésia facial central esquerda e alteração do estado de consciência. Em tomografia computadorizada (TC), identificou-se lesão expansiva intra-axial temporal esquerda, colocando-se as hipóteses de metástase única de neoplasia oculta e glioblastoma. Realizada RM, documentando-se lesão única heterogênea com realce periférico irregular, centro necrótico-quístico e hemorragia intralésional, com edema vasogénico perilesional. A perfusão DSC revelou marcado aumento do rCBV (max 4,74) e baixo PSR (PSR min 35%). Em lesão com características estruturais compatíveis com ambas as hipóteses colocadas, apoiado num baixo valor de

PSR, colocou-se a hipótese de metástase cerebral única. Posteriormente, estudo TC toraco-abdomino-pélvio identificou lesão neoformativa endometrial e incontáveis lesões pulmonares compatíveis com metástases.

Conclusão: A diferenciação imagiológica de glioblastoma e metástase cerebral única pode ser difícil, contudo a sua distinção é de extrema importância, influenciando a abordagem clínica. O PSR é uma variável importante no diagnóstico diferencial, já descrita como superior ao rCBV na distinção entre metástase e glioblastoma.

Neuro Oncologia

CO-005 - GLIOMAS GRAU 3 E A EVOLUÇÃO NA CLASSIFICAÇÃO

Teresa Pinheiro¹; Inês Ramadas¹; Rui Sobrinho¹; Joana Marques²; Ana Azevedo²; Pedro Branco¹; Francisco Rebelo¹; Sara Rosa¹

1-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Instituto

Português de Oncologia de Lisboa

Introdução: A Classificação da Organização Mundial de Saúde (OMS) de tumores do sistema nervoso central tem sido alvo de evolução. A década de 2011 a 2021 incluiu 3 classificações: 2007, 2016 e 2021. A mudança de paradigma atribui-se à incorporação do estudo molecular e seu impacto no prognóstico. Neste trabalho propusemo-nos comparar a sobrevida dos gliomas grau 3 do nosso centro em subgrupos de acordo com os critérios introduzidos pela adição do estudo molecular, nomeadamente mutação IDH, nas sucessivas classificações.

Métodos: Foi realizada uma análise retrospectiva dos doentes submetidos a intervenção cirúrgica entre 2011 e 2021 num centro terciário com diagnóstico histológico de glioma grau 3, de acordo com as classificações de 2007 ou 2016. O *outcome* primário analisado foi o tempo de sobrevida. Adicionalmente, analisaram-se os dados demográficos, o estudo molecular, as características imagiológicas e dados cirúrgicos. Fez-se uma análise de sobrevida em subgrupos atualizando o diagnóstico com a aplicação dos critérios moleculares mais recentes.

Resultados: Um total de 52 doentes foi incluído, com uma média de idades de 53,4 anos e predominância do género feminino (52,8%). 70% da população faleceu à data atual, com uma sobrevida média de 837 dias. Relativamente à mutação IDH, encontrava-se presente em 51% (N=29) dos doentes, ausente em 45% (N=21) e desconhecida em 4% (N=3). Quanto à co-deleção 1p19q, encontrava-se presente em 30% (N=16), ausente em 30% (N=16) e desconhecida nos restantes. Da análise estatística, destaca-se maior sobrevida tanto no subgrupo com mutação IDH-1 (1757 versus 269 dias) como no com a co-deleção 1p19q (2290 versus 734 dias).

Conclusão: O nosso estudo corrobora a importância dos critérios moleculares introduzidos até à atualidade, nomeadamente a presença de mutação IDH. Demonstra a necessidade de um diagnóstico integrado (molecular e histológico) para uma caracterização mais precisa da doença e prognóstico com implementação de diferentes estratégias terapêuticas.

Neuropatologia

CO-006 - VASCULITE DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL, FORMA PSEUDOTUMORAL, UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL RARO DE LESÃO OCUPANTE DE ESPAÇO

Luzilânia Bettencourt¹; Armindo Picão²; Catarino Pinto³; Miguel Mendonça Pinto⁴; Ricardo Taipa⁴; Raquel Samões¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A vasculite primária do sistema nervoso central (VPSNC) é uma entidade clinicopatológica rara, caracterizada por inflamação e destruição restrita dos vasos sanguíneos do SNC, resultando em sintomas e sinais de disfunção neurológica multifocal. A apresentação pseudotumoral representa 5% das VPSNC.

Caso Clínico: Homem de 72 anos, previamente autónomo e cognitivamente íntegro, desenvolve clínica insidiosa de sonolência e cefaleia moderada com 3 meses de evolução, recorrendo ao SU por parésia facial central esquerda, disartria e movimentos involuntários ocasionais do membro superior esquerdo. Como antecedentes, síndrome mieloproliferativa JAK2 positivo, entre 2020-2022, avaliado em diversas especialidades por hemoptises e alterações intersticiais pulmonares que resolveram, ANA 1/1160 e padrão x-ANCA, sem critérios de doença autoimune sistémica. Na RM-CE, lesão expansiva centrada ao giro pré-central e frontal médio direitos, com área central de necrose e captação periférica de contraste, compatível com lesão glial de alto grau. Iniciou corticoterapia e levetiracetam e foi submetido a craniotomia e exérese lesional sob neuromonitorização e fluorescência, apresentando melhoria clínica progressiva. A histologia da lesão revelou, na substância branca e córtex, frequentes infiltrados inflamatórios perivascularares, ocasionalmente com permeação da parede vascular, alterada, embora sem necrose fibrinóide, observando-se pequenas hemorragias. Foram excluídas infeções e deposição de amiloide. Repetiu serologias, estudo autoimune sistémico, PET corporal e TC toraco-abdomino-pélvica, sem alterações relevantes. Em RM de controlo aos 3 meses, alguma involução das alterações inflamatórias, aumento do hipersinal e captação de contraste noutra região da lesão, assim como, realce no estudo *vessel wall imaging*. Decidiu-se tratamento com rituximab. Com 5 meses de *follow-up*, clinicamente estável, a aguardar RM de controlo.

Conclusão: Este caso destaca a apresentação pseudotumoral da patologia inflamatória autoimune, incluindo vasculite, como diagnóstico diferencial de lesão cerebral expansiva, mesmo em idades tardias. A inclusão atempada desta hipótese diagnóstica pode obviar procedimentos invasivos e conduzir a outras opções terapêuticas.

Cefaleias

CO-007 - ACCESS TO HEADACHE HEALTHCARE IN PORTUGAL

Madalena Plácido^{1,2}; Bruna Santos²; José Chen-Xu^{3,4}; Rita Paizinho²; Pedro Laires⁵; Raquel Gil-Gouveia^{6,7}

1-National School of Public Health, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-MiGRA Portugal – Portuguese

Migraine and Headache Patients' Association, Lisbon, Portugal; 3-Comprehensive Health Research Center, Public Health Research Centre, National School of Public Health, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4-Local Health Unit Baixo Mondego, Figueira da Foz, Portugal; 5-National School of Public Health, Public Health Research Center, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 6-Hospital da Luz Headache Center, Neurology Department, Hospital da Luz Lisboa, Lisbon, Portugal; 7-Center for Interdisciplinary Research in Health, Universidade Católica Portuguesa, Lisbon, Portugal

Introduction: Headache disorders, including migraine, significantly affect individuals' quality of life and work productivity, highlighting the importance of effective access to healthcare.

We aimed to characterize headache healthcare access in Portugal from the patient's perspective.

Methods: Cross-sectional study using an anonymous self-administered online questionnaire disseminated through MiGRA Portugal's social media among a convenience sample of adult headache patients living in Portugal. Descriptive analysis and Poisson regression models were employed, adjusting for various variables of interest and potential confounders.

Results: Among 552 respondents were mostly women (96%) with a mean age of 38 years and 74% had migraine. Notably, 40% of participants and 11% of those with chronic headache had no medical follow-up. Of those who did, 43% consulted neurologists and 33% saw headache specialists. A majority (54%) sought care in private institutions, citing reasons such as limited access to neurologist follow-up in a public hospital (56%) yet 26% reported financial constraints with this option.

When adjusting for relevant variables, opting for private appointments was associated with a 77% increase in the likelihood of being followed by a neurologist or headache specialist (prevalence ratio=1.77, confidence interval=1.26 to 2.50 and p-value=0.01).

Preventive medication was not used by 54% of total respondents and 31% of patients with chronic headache. More than 60% of respondents self-reported dissatisfaction with their treatment, primarily due to perceived lack of medication effectiveness (84%).

Conclusion: Access to medical care for headache and to effective preventive treatment in Portugal is limited, with a considerable number of patients relying on private healthcare due to insufficient access to public services. These findings emphasize the need for improving healthcare policies to ensure adequate headache management, especially for those with severe impact.

Cefaleias

CO-008 - MIGRAINE STIGMA IN PORTUGAL: A CROSS-SECTIONAL STUDY AMONG INDIVIDUALS WITH AND WITHOUT MIGRAINE

Madalena Plácido^{1,2}; Bruna Santos²; Rita Paizinho²; Elena Ruiz De La Torre³; Peter J Goadsby⁴

1-National School of Public Health, Universidade NOVA de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-MiGRA Portugal – Portuguese Migraine and Headache Patients' Association, Lisbon, Portugal; 3-European Migraine and Headache Alliance, Brussels, Belgium; 4-NIHR King's Clinical Research Facility, King's College London, UK

Background: Migraine stigma refers to negative, dismissive, or intolerant attitudes towards people living with migraine, from others, due to their condition. Stigma can lead to diminished empathy and support for sufferers.

We aimed to understand the stigma surrounding migraine in Portugal.

Methods: A cross-sectional pan-European study was conducted using two anonymous self-administered online questionnaires, targeting adults with and without migraine, respectively. The survey used convenience samples in 2023 in 17 European countries. Portuguese data were analyzed as a subgroup.

Results: These surveys were answered by 4210 people across Europe. From Portugal, 277 adults living with migraine and 368 without migraine answered.

Among the non-sufferers, only 6% lacked a personal connection to the condition. Nearly 40% of respondents without migraine considered that people with migraine suffer from a lot of stigma and 72% considered that migraine is not well understood. Conversely, 29% believed that working alongside someone with migraine impacts their work. Misconceptions persist, with some viewing migraine as lifestyle-related (10%) or just a headache (8%).

Among sufferers, 97% were women, 36% between 35-40 years, 39% had 8 or more monthly migraine days, 64% considered their migraine severe and 58% considered it incapacitating. A quarter of respondents feel frequently or always stigmatized and 95% misunderstood, even by healthcare professionals, which was reported by 71% of respondents.

The Stigma Scale for Chronic Illness highlighted sufferers feel blamed (32% of respondents), excluded (19% of respondents) and embarrassed (18% of respondents) due to migraine. Additionally, the stigma affected sufferers' healthcare-seeking behaviors (reported by 33% of respondents), work life (reported by 77% of respondents) and employers value assessment (reported by 26% of respondents).

Conclusion: The study results reveal that, in Portugal, stigma is part of the migraine burden and impacts several life dimensions. This highlights the importance and need of better communication about migraine, more education, and increased advocacy.

Cefaleias

CO-009 - DESAFIOS NO TRATAMENTO DA NEURALGIA DO TRIGÊMEO IDIOPÁTICA REFRACTÁRIA.

Andressa Santos Pereira¹; Teresa Durães¹; Carla Fraga¹; Ivânia Alves¹

1-ULS Tâmega e Sousa

Introdução: Estão recomendadas diferentes terapêuticas preventivas farmacológicas e cirúrgicas na neuralgia do trigêmeo (NT). Recentemente, o tratamento com toxina botulínica tipo A (Tx-A) tem demonstrado benefício em casos refratários. Aqui apresentamos a evolução de dois casos de NT idiopática refratária.

Caso Clínico:

Caso 1: O primeiro caso trata-se de uma mulher de 64 anos com atingimento de V2-V3 à direita. Sem controlo algico na maior dose que tolerou de carbamazepina, pregabalina, gabapentina, amitriptilina combinados, pelo que em 2012 foi submetida a compressão percutânea com balão do gânglio de Gasser à direita, contudo sem resposta. Em 2014, optou-se por descompressão microcirúrgica, contudo, intraoperatoriamente, não foi identificado compressão arterial. Manteve controlo insatisfatório da dor. Em 2022, por agravamento e não tolerar aumento da dose de fármacos por efeitos adversos, foi tratada concomitantemente com Tx-A, com melhoria subjetiva >50% e redução de terapêutica farmacológica.

Caso 2: Mulher de 54 anos, com NT refratária (atingimento do ramo V3 esquerdo). Sem resposta a maior dose que tole-

rou de carbamazepina, gabapentina, amitriptilina, baclofeno e tramadol. Em 2022, foi submetida a Radiocirurgia Gamma Knife, mas sem benefício. Em 2023, iniciou intervenção com Tx-A, contudo, após uma aplicação, não relatou benefícios e suspendeu o tratamento, mantendo-se sintomática.

Conclusão: Os dois casos relatados são exemplos do melhor benefício com a avaliação multidisciplinar na NT idiopática refratária. Aqui, expusemos resultados antagónicos do tratamento com Tx-A na mesma patologia. Na literatura, os tratamentos cirúrgicos da NT apresentam 60%-80% de eficácia, que vai reduzindo ao longo do tempo. A Tx-A pode ser uma opção no casos recorrentes refratários, com uma eficácia estimada em 60% e duração do efeito até 6-12 semanas.

D. Vasculares

CO-010 - ANÁLISE DA COERÊNCIA DA ACTIVIDADE ELECTROENCEFALOGRÁFICA EM PACIENTES COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL DURANTE A EXECUÇÃO DE UM JOGO VIRTUAL

Tania Fernandes Campos¹; Jacilda Oliveira Dos Passos¹; Lorena Raquel Dantas De Macedo Borges¹; Débora Carvalho De Oliveira¹; Júlio César Paulino De Melo¹; Aline Braga Galvão Silveira Fernandes²; Gisela Rocha De Siqueira³; Fabrícia Azevedo Da Costa Cavalcanti¹

1-Departamento de Fisioterapia, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brasil; 2-Faculdade de Ciências da Saúde do Trairi, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Santa Cruz, Brasil; 3-Departamento de Fisioterapia, Universidade Federal de Pernambuco, Recife, Brasil

Introdução: O acidente vascular cerebral acarreta múltiplos comprometimentos neuromotores e funcionais, por isso é importante avaliar o comportamento da actividade cerebral quando pacientes são expostos a estímulos de realidade virtual. O objectivo foi analisar a coerência da actividade electroencefalográfica (EEG) de pacientes durante a execução de um jogo virtual.

Metodologia: Trata-se de um estudo transversal, no qual participaram 24 indivíduos. Dentre eles, 6 eram pacientes com lesão no hemisfério cerebral esquerdo (PE), com uma média de idade de 54,1 anos, 6 com lesão no hemisfério cerebral direito (PD), com uma média de idade de 50,6 anos. Além de 12 indivíduos saudáveis, sendo 6 com activação do hemisfério cerebral esquerdo (SE) e 6 com activação do hemisfério cerebral direito (SD). Todos os participantes efectuaram 15 tentativas do jogo de dardos virtual do Kinect Sports na consola Xbox 360 Kinect. Foram registados os sinais de EEG através do dispositivo Emotiv EPOC, e efectuada a análise de coerência dos canais frontais (FC5, FC6) e parietais (P7, P8), da actividade alfa e beta. A análise estatística procedeu-se através da ANOVA, seguida de um teste post hoc de Tukey.

Resultados: Na análise da actividade alfa, o grupo PD revelou valores inferiores de coerência em comparação com o grupo SD em FC6-P7 ($p=0,002$) e em P7-P8 ($p=0,0001$). O grupo PE apresentou um valor de coerência superior ao do grupo SE em FC6-P8 ($p=0,035$) e em P7-P8 ($p=0,0001$). Na actividade beta, o grupo PD exibiu menor coerência que o SD em P7-P8 ($p=0,0001$).

Conclusão: O padrão de acoplamento neural distinto entre pacientes com lesão cerebral esquerda e direita reflecte o potencial de reorganização das áreas corticais durante a exposição a um jogo de realidade virtual, o que deve ser considerado no planeamento de intervenções neuromotoras. O protocolo de pesquisa contemplou apenas os efeitos à curto prazo da sincronia neural.

D. Vasculares

CO-011 - STROKE IN THE YOUNG: A CASE REPORT OF PRIMARY CENTRAL NERVOUS SYSTEM VASCULITIS

Maria Teresa Durães¹; Andressa Santos Pereira¹; Salomé Marques²; André Miguel Miranda³; Sofia De Figueiredo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa; 3-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho

Introduction: Central nervous system vasculitis (CNSV) can be classified as either primary CNS angiitis (PACNS) or secondary CNS angiitis, in cases where systemic diseases are involved. Primary CNS vasculitis is a rare condition of unknown cause that is restricted to the brain and spinal cord. PACNS causes inflammation of mostly small-to medium-sized leptomeningeal and parenchymal arterial vessels. Symptoms can include headaches, seizures and multifocal symptoms associated with episodes of ischemia or hemorrhages.

Case Report: A 47-year-old female patient was admitted to the Emergency Room, after a lipothymia followed by a decrease in muscle strength in the right hemibody. Individual's medical history included dyslipidemia and a history of smoking 20 cigarettes a day. Neurological examination, showed mild dysarthria, right hemiparesis and ataxia on the right hand. Brain CT scan showed no acute ischemic lesions. The patient was admitted to our Stroke Unit for additional research. Brain MRI and Angiography showed acute ischemic lesions in the territory of the left anterior choroidal artery and angiography was suggestive of a vasculitic process in the central nervous system with no obvious involvement of extracranial arteries. Blood tests showed elevated sedimentation rate and vitamin B12 deficiency.

Conclusion: Primary central nervous system (CNS) vasculitis can be an important cause of stroke in young people. Overall, the diagnosis of primary CNS vasculitis requires a high degree of clinical suspicion, thorough evaluation, and often collaboration between neurologists and other specialists.

D. Vasculares

CO-012 - CIATALGIA E AVC: UMA ASSOCIAÇÃO INESPERADA

Mariana Henriques¹; André Faria²; Marlene Saraiva¹; André Rêgo¹

1-Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca; 2-Centro de Medicina de Reabilitação de Alcoitão

Introdução: A cialgalgia é uma condição caracterizada por dor e/ou parestesias na distribuição do nervo ciático, com pico de incidência na 4ª década de vida. O sinal clássico é o Lasègue com dor radicular entre os 30-70° na flexão passiva da anca com o membro em extensão.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um homem, 41 anos, trabalhador na recolha de resíduos, com HTA, dislipidemia e cialgalgia direita por espondilopatia. Recorreu ao serviço de urgência por fraqueza do hemisfério esquerdo, disartria e cefaleia súbita, após anteflexão do tronco por desconforto no membro inferior (MI) direito. Ao exame neurológico apresentava disartria ligeira e hemiparésia com hemihipostesia álgica esquerdas (NIHSS 4). Foi submetido a trombólise e iniciou antiagregação plaquetária simples. A RM-CE revelou lesão compatível com

enfarte isquémico em topografia cortical pré-central direita, não visualizável em TC-CE de admissão e reavaliação. Durante o internamento por dor persistente e edema do MI direito com dor na elevação passiva <30°, detetou-se trombose venosa profunda (TVP) da veia tibial posterior direita. Por taquicardia sinusal realizou angio-TC tórax que demonstrou TEP subsegmentar direito. O doppler transcraniano com soro agitado foi compatível com exuberante *shunt* direito-esquerdo e o ecocardiograma transesofágico detetou foramen oval patente de grandes dimensões. Clinicamente, teve remissão dos défices, mantendo apenas marcha antálgica, com sinal de Lasègue positivo à direita aos 40°.

Conclusão: Após revisão da literatura, parece tratar-se do primeiro caso de associação entre cialgalgia e AVC isquémico. A imobilidade associada à dor apresenta-se como fator de risco para TVP. A modificação do padrão de dor, nomeadamente dor na flexão da anca <30° e sinal de Homans poderá indicar esta complicação. Este caso pretende alertar que, sinais focais, mesmo que discretos, devem levantar a possibilidade de embolia paradoxal em doentes com cialgalgia, sobretudo em idade jovem.

Outros

CO-013 - EFICÁCIA E SEGURANÇA DOS AGENTES REVERSORES DA ANTICOAGULAÇÃO NA HEMORRAGIA INTRACRANIANA ESPONTÂNEA E TRAUMÁTICA

André Costa¹; Catarina Borges¹; Mariana Vargas¹; Luís Rocha^{1,2}; Ana Graça Velon¹

1-Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: Com o envelhecimento populacional tem-se assistido a uma crescente utilização de agentes hipocoagulantes, prevendo-se tendência crescente nos próximos anos. A hemorragia intracraniana, independentemente da etiologia, em doentes hipocoagulados associa-se a um pior prognóstico funcional e requer a rápida administração de agentes reversores da hipocoagulação, tendo em conta o fármaco que esteja a ser utilizado.

O objetivo do estudo foi caracterizar a utilização de agentes reversores da hipocoagulação na hemorragia intracraniana traumática e não traumática

Metodologia: Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes internados num serviço de Neurologia por hemorragia intracraniana (traumática e espontânea) que se encontravam sob hipocoagulação terapêutica na admissão hospitalar, entre 01.01.2020 a 31.12.2022. Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos, registando-se a utilização de agentes reversores da hipocoagulação. A estabilidade imagiológica em TC CE às 24h foi considerada o *outcome* primário. A ocorrência de eventos trombóticos maior durante a hospitalização e a mortalidade intra-hospitalar foram considerados *outcomes* secundários. Na análise estatística foi utilizada a versão 28 do SPSS.

Resultados: Incluíram-se 61 doentes (61% do sexo masculino) com idade média de 82,1±7,1 anos. A maioria dos doentes (61%, n=37) apresentava uma hemorragia intracraniana pós-traumática. Verificou-se que 36% dos doentes encontravam-se sob antagonistas da vitamina K e os restantes sob DOAC, sendo o mais prevalente o apixabano (33%, n=20). Foi utilizado concentrado de complexo protrombínico em 2/3 dos casos. Em

62% constatou-se estabilidade imagiológica na TC CE às 24h, sendo a mortalidade intra-hospitalar global de 20%. A etiologia espontânea da hemorragia associou-se significativamente com estabilidade imagiológica às 24h ($p=0,028$), sendo que a mortalidade intra-hospitalar não foi significativamente diferente entre estes 2 grupos.

Conclusão: Os doentes sob hipocoagulação com hemorragia intracraniana apresentam uma mortalidade elevada, independentemente da etiologia e do tratamento utilizado. A adoção na prática clínica de agentes reversores específicos poderá ser útil na melhoria do prognóstico destes doentes.

Cognição_Demência

CO-014 - UTILIDADE DE UM PARADIGMA DE RECORDAÇÃO SEMÂNTICA GUIADA POR PISTAS COMBINADO COM BIOMARCADORES PERIFÉRICOS NA DETECÇÃO DE PATOLOGIA AMILÓIDE ASSOCIADA A DOENÇA DE ALZHEIMER

Inês Baldeiras¹; Anuschka Silva-Spinola²; Diogo Damas³; Diana Duro³; Maria João Leitão²; Miguel Tábuas-Pereira^{1,3}; João Oliveira Durães¹; Isabel Santana^{1,3}; Marisa Lima³

1-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 2-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Coimbra, Portugal; 3-Neurology Department, Unidade Local de Saúde Coimbra

Introdução: O comprometimento da memória episódica definido pelo Teste de Recordação Seletiva Livre e Guiada (TRSLG) é um marcador fidedigno do envolvimento precoce das estruturas temporais mesiais na doença de Alzheimer (DA). Recentemente foram desenvolvidos biomarcadores periféricos (BMP) (p-tau181, NfL e GFAP) para o diagnóstico e prognóstico da DA. O objetivo principal é estudar a associação entre o TRSLG e os BMP na deteção de DA prodromática.

Métodos: Foram incluídos 70 indivíduos com queixas subjetivas de memória (média de idades – 66 anos, 67% mulheres) e biomarcadores de DA no líquido cefalorraquidiano (LCR). Foi realizada avaliação neuropsicológica de *baseline* e de *follow-up*. A duração média do *follow-up* foi de 8 meses. Os BP foram determinados usando o *Single molecule array* (SiMoA). A patologia amilóide (A), foi determinada utilizando a razão Abeta42/40 no LCR.

Resultados: Na comparação entre indivíduos A+ (n=28) e A- (n=42), observaram-se diferenças significativas em todas os índices avaliados pelo TRSLG ($p<.05$), exceto para a evocação diferida com pistas. Longitudinalmente, verificaram-se diferenças significativas no MoCA e nas matrizes progressivas coloridas de Raven ($p<0,001$). Indivíduos A+ apresentaram níveis significativamente mais elevados de GFAP e p-Tau181. Adicionalmente, a análise de regressão logística, ajustada para idade, identificou a p-Tau181 ($B=1,8$, $p=0,002$), a GFAP ($B=0,02$, $p=0,008$) e os NfL ($B=-0,2$, $p=0,01$) como preditores independentes de patologia amilóide, especificamente associados à evocação diferida sem pistas do TRSLG ($B=-0,4$, $p=0,006$).

Conclusão: Este estudo mostra a utilidade de um paradigma de recordação semântica guiado por pistas (TRSLG) na deteção da DA prodromática, apoiando o seu uso como um marcador clínico válido, juntamente com os BMP. Estes resultados podem agora ser usados para desenvolver modelos preditivos individuais de progressão da doença.

Outros

CO-015 - PADRÕES COGNITIVOS E PERTURBAÇÕES PSICOLÓGICAS COMO PREDITORES DE INCAPACIDADE ASSOCIADA À DOR CRÓNICA CERVICAL E LOMBAR

Gisela Rocha De Siqueira¹; Thaynara Do Nascimento Paes Barreto¹; Gisele Da Silva Vitorino Barbosa¹; Geisa Guimarães De Alencar¹; Débora Dos Santos Silva²; Maria Das Graças Rodrigues De Araújo²; Tania Fernandes Campos¹; Raúl Alexandre Nunes Da Silva Oliveira³

1-Laboratório de Aprendizagem e Controle Motor, Departamento de Fisioterapia, Universidade Federal de Pernambuco, Brasil; 2-Laboratório de Recursos Terapêuticos Manuais, Departamento de Fisioterapia, Universidade Federal de Pernambuco; 3-Laboratório de Comportamento Motor, Faculdade de Motricidade Humana, Universidade de Lisboa, Portugal

Introdução: A dor crónica cervical (DCC) e a dor crónica lombar (DCL) são condicionadas por diversos factores, incluindo padrões cognitivos (catastrofização da dor e cinesiofobia) e perturbações psicológicas (ansiedade e depressão). A avaliação simultânea desses fatores enquanto preditores de incapacidade em pessoas com DCC e DCL, ainda permanece insuficiente na literatura.

O objectivo do estudo foi analisar a associação entre incapacidade e padrões cognitivos (catastrofização da dor e cinesiofobia) bem como perturbações psicológicas (sintomas de ansiedade e depressão) em indivíduos com DCC e DCL.

Métodos: Trata-se de um estudo transversal com 150 participantes (75 com DCC e 75 com DCL), que preencheram os seguintes questionários: Índice de Incapacidade Cervical, Índice de Incapacidade de Oswestry, Escala de Catastrofização da Dor, Escala de Cinesiofobia de Tampa, Inventário de Ansiedade de Beck, Inventário de Depressão de Beck-II, e Escala Visual Analógica para intensidade da dor. Utilizou-se a análise de regressão linear múltipla para determinar os preditores de incapacidade ($p<0,05$).

Resultados: Verificou-se que, nos indivíduos com DCC, a catastrofização da dor, cinesiofobia e sintomas de ansiedade foram significativos preditores de incapacidade (R^2 Ajustado = 0,78; $p<0,001$). Para a DCL, destacaram-se a catastrofização da dor e a intensidade da dor como preditores relevantes (R^2 Ajustado = 0,50; $p<0,001$).

Conclusão: A incapacidade associada à DCC e DCL apresentou preditores distintos, com a exceção da catastrofização da dor, comum a ambos os contextos. Assim, os padrões cognitivos e as perturbações psicológicas devem ser considerados essenciais no processo de intervenção da dor crónica, exigindo atenção especial dos profissionais de saúde. Este estudo contribui para o crescente corpo de evidências que apoia uma abordagem multidimensional no tratamento da dor crónica. No entanto, a natureza transversal deste estudo impede a inferência de causalidade entre os fatores estudados e a incapacidade.

Outros

CO-016 - A METAMORFOSE DE NARCISO, SALVADOR DALI E SIGMUND FREUD

Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Sigmund Freud nunca se reviu na figura tutelar conceptual que movimento surrealista lhe atribuiu. Chegou a de-

clinar o convite que Breton lhe dirigiu para prefaciá-la sua antologia de sonhos, justificando, apenas lhe interessarem a matéria os sonhos como mediador terapêutico – sonho latente, e não a sua mera explicitação descontextualizada – o sonho manifesto.

Resultados: Salvador Dali almejava conhecer Freud. Conseguiu-o já Freud já se tinha estabelecido em Londres, refugiado do Regime Nazi, em 19 de julho de 1938. Dali levou a Metamorfose de Narciso e um artigo que havia redigido sobre a paranoia a propósito do Angelus de Millett. Pretendia discutir em paridade, o conceito do narcisismo e do duplo. Freud indiferente, frustrou o propósito do jovem pintor, mas impressionou-o a sua figura “fanática, hispânica”, que o fez reconsiderar a sua aversão aos surrealistas. Do encontro resultaram ainda duas representações de Freud por Dali, incluindo aquela em que concebe o crânio de Freud a partir das conchas do caracóis que almoçava. Surpreendeu Dali um objeto na secretária de Freud, a mão segurando um ovo, tal e qual a duplicação do narciso na sua pintura. O mito de narciso surge metamorfoses de Ovídio – Narciso e Eco: o jovem, seduzido pelo seu reflexo na água o tenta a abraçar, afoga-se e transforma-se na flor de corola amarela voltada para o solo. O quadro faz parte do acervo da Tate Modern, a escassos quilómetros do local do encontro e da última moradia de Freud, em Londres, 20 Maresfield Gardens, atualmente o Museu Freud.

Conclusões: Este encontro da neurologia com a arte foi abordado numa perspectiva académica numa exposição promovido pelo museu Freud patente entre outubro de 2018 a fevereiro de 2019, sob curadoria do historiador de arte Dawn Ades. Pretendemos divulgá-lo, explorando-lhe seu potencial neurobiológico.

Outros

CO-017 - E GOZO, NUM MOMENTO SENSITIVO E COMPETENTE, A REVELAÇÃO DE TODAS AS ESPECULAÇÕES: O CONSELHEIRO ACÁCIO DA NEUROLOGIA PORTUGUESA.

Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: Egas Moniz e Fernando Pessoa conheceram-se.

O que, em dois momentos distintos, poderá tê-los influenciado mais do que se possa especular.

Resultados: A par da atividade política, médica e de investigador que o notabilizou, o Professor Egas Moniz protagonizou sempre a vanguarda cultural do seu tempo. A geração do Orpheu não lhe foi indiferente. Do encontro com Mário de Sá Carneiro, deu-nos notícia o seu sobrinho neto, Dr. Macieira-Coeelho, em 2001 na acta médica Portuguesa. Pessoa consultara o professor aos 18 anos, preocupado com os seus antecedentes familiares de doença mental. Prescreveu-se ginástica sueca. Surpreendentemente, após a publicação do primeiro Orpheu, um artigo num jornal, a Luta em que “dois ilustres psiquiatras portugueses, Júlio de Matos e um anónimo especialista em doenças nervosas e mentais, um dilettante em coisas d’arte, cuja inteligência se tem afirmado no campo da política”, sentenciavam a sanidade mental dos “Rapazes do Orpheu”. A generalidades dos biógrafos e Pessoa concordam que o anónimo é, muito provavelmente, Egas Moniz. Pessoa assim o sentiu e reagiu, magoado e revoltado, tratou-o por “conselheiro Acácio da neurologia nacional”, dedica-lhe o venenoso “falou o Cavaleiro... Como elle diz e vê bem, Acácio von Krafft-Ehring”, opúsculos que ficaram inéditos.

Conclusão: Aceitar Egas Moniz como o anónimo é especulação. Os médicos era um contingente numeroso na política de então, em os termos psiquiatria e especialista em doenças nervosas eram usados de forma vaga e indistinta. Sendo maledicente, não é de excluir que o artigo possa ter tido segunda intenção de comprometer, igualmente, a imagem dos “entrevistados”. O gesto seguramente surpreende na “verve” do nobilitado professor. Nem Moniz nem Pessoa viveram suficientemente para se aperceberem da importância alcançada pelo outro, nem é possível dimensionar o efeito que estes encontros tiveram em cada um dos géneos.

SPN – COMUNICAÇÕES BREVES

Cefaleias

CB-001 - CEFALIA COM SINAIS DISAUTONÓMICOS COMO APRESENTAÇÃO DE RINO-ORBITO-SINUSITE FÚNGICA

Rita Nunes Rato¹; Maria Inês Prisco²; Joana Tavares Coelho³; Ricardo Soares Dos Reis^{1,4}; Rafael Dias^{1,4}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos/Hospital Pedro Hispano, Matosinhos,

Portugal; 3-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 4-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: As cefaleias trigémino-autonómicas são um grupo de cefaleias primárias caracterizadas por dor em território trigeminal unilateral e sinais autonómicos cranianos ipsilaterais.

Caso Clínico: Mulher de 64 anos, com antecedentes de diabetes mellitus tipo 2 não controlada que recorre ao serviço de urgência com cefaleia de novo, constante, retro-orbitária com exacerbações diárias associadas a fotofobia, lacrimejo ocular direito e rinorreia. Ao exame neurológico, apresentou um epi-

sódio transitório de ptose palpebral direita e hipostesia em V1 direita constante. Pela presença de sinais de alarme, realizou TC-CE sem alterações aparentes, e na suspeita de uma hemi-crania contínua, realizou trial de indometacina com melhoria da dor. Após um mês, apesar da melhoria, mantinha cefaleia retro-orbitária constante tendo desenvolvido proptose, quemose, ptose palpebral e oftalmoplegia total do olho direito. Repetiu TC-CE que revelou lesão centrada à região do ápex orbitário/seio cavernoso direito, prontamente caracterizada por RM-CE que confirmou a presença de lesão expansiva de limites mal definidos e sinal heterogêneo, com componente abecedado no seu cerne, a condicionar adelgaçamento da parede lateral da órbita, erosão da câmara esfenoidal direita, com insinuação na fissura pterigo-palatina, fissuras orbitárias superior e inferior e segmento intra-orbitário posterior do complexo bainha-nervo ótico. Foi realizada biópsia endoscópica com exérese de tecido que se confirmou tratar-se de infecção fúngica por *Aspergillus*. Foi iniciada anfotericina B por via retrobulbar (injeção única) e endovenosa, juntamente com voriconazol durante uma semana e posteriormente monoterapia com isavuconazol. Para controlo do foco infeccioso a doente foi submetida a exenteração completa da órbita direita. O seguimento pós-operatório não mostrou recidiva da aspergilose.

Conclusão: A aspergilose sino-orbitária invasiva é uma doença agressiva, de difícil diagnóstico imagiológico, podendo ser clinicamente confundida com cefaleias primárias. A presença de sinais disautonómicos, mesmo na presença de uma resposta à terapêutica instituída deverá ser sempre considerado um sinal de alarme para patologia secundária.

Cefaleias

CB-002 - CEFALeia ATRIBUÍDA A CRANIOTOMIA: UM DIAGNÓSTICO POUCO FREQUENTE NA CONSULTA DE CEFALeIAS

Stefanie Moreira¹; Aurora Costa¹; Lúcia Jardim²; Sofia Lopes¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde da Cova da Beira

Introdução: A cefaleia atribuída a craniotomia encontra-se provavelmente subdiagnosticada e, por isso, insuficientemente tratada. Revistos os processos clínicos de doentes acompanhados em consulta hospitalar de cefaleias e identificados aqueles com critérios de cefaleia atribuída a craniotomia.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 42 anos, submetido a craniotomia por meningioma gigante do tubérculo selar direito. Inicia cefaleias quatro dias após o procedimento cirúrgico- dor diária, temporal direita e bifrontal, intensidade moderada-severa, predomínio matinal, carácter de aperto e por vezes latejante, de início gradual. Associadamente, sensação de adormecimento da região temporal direita, com foto, fono e cinesiofobia, melhorando na posição de decúbito. Foi recorrendo ao consumo diário de ibuprofeno para alívio sintomático. Na consulta, medicado com amitriptilina e, o levetiracetam, tratamento preventivo introduzido pela neurocirurgia após o procedimento, foi substituído pelo valproato, com melhoria franca da clínica.

Caso 2: Homem de 45 anos, submetido a craniotomia por meningioma do seio cavernoso direito. Inicia cefaleias 15 dias após o procedimento cirúrgico, com agravamento progressivo- dor diária, frontotemporal direita, intensidade severa, com carácter de pressão, associada a foto, fono e cinesiofobia. Tentadas várias estratégias farmacológicas (analgésicos simples, anti-infla-

matórios não esteróides, corticoesteróides, opióides, benzodiazepinas, anti-depressivos e anti-epiléticos) e não farmacológicas (acupuntura, estimulador transcraniano), sem melhoria da clínica.

Conclusão: Em dez anos de consulta de cefaleias, a cefaleia atribuída a craniotomia surge como um diagnóstico raro. A comitância da dor de cabeça à ocorrência de crises epiléticas e défices neurológicos focais mais evidentes poderá atrasar a re-ferenciação dos doentes em que a cefaleia é a sequele principal.

Cefaleias

CB-003 - CEFALeia EM SALVAS EPISÓDICA: QUANDO A PTOSE MUDA DE LADO

Stefanie Moreira¹; Sofia Marques¹; Aurora Costa¹; Sofia Lopes¹; José Manuel Araújo¹; Sara Varanda¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A alternância de lado na cefaleia em salvas é pouco frequente, mas pode acontecer entre crises.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, fumador, seguido em consulta de cefaleias por episódios aglutinados, ocorrendo cerca de oito vezes por dia, com localização frontal e periorbitária direita, carácter de pressão, intensidade 7-10/10, com duração aproximada de 20 a 45 minutos. Concomitantemente com ptose, hiperemia conjuntival, lacrimejo e obstrução nasal ipsilaterais. Melhoria com tratamento preventivo com verapamil.

Inicia, entretanto, quadro de cefaleia semelhante, embora do lado esquerdo: dor na região frontal e periorbitária esquerda, tipo "guinada", com irradiação occipital e cervical, intensidade 8-10/10, refratária a oxigenoterapia e persistente ao longo de duas semanas, embora com alguma melhoria com aumento da dose de verapamil. Observado no serviço de urgência, apresentando síndrome de Horner esquerdo. Realizou RM-CE com contraste que documentou imagem de crescente endoluminal na vertente superior do segmento cervical da artéria carótida interna sugestiva de disseção.

Conclusão: A cefaleia em salvas e a disseção da carótida interna apresentam uma sobreposição de sintomas, tipicamente com uma dor unilateral e presença de sintomas e sinais disautonómicos. A distinção reside na temporalidade da sintomatologia, sendo que a alternância de lado na cefaleia em salvas, embora possível, deve também constituir um sinal de alarme.

D. Vasculares

CB-004 - APRESENTAÇÃO PAUCISSINTOMÁTICA DE DISSEÇÃO BILATERAL DAS ARTÉRIAS VERTEBRAIS

Teresa Ascensão Pinheiro¹; Beatriz Madureira¹; Luís Rito Cruz¹; Sofia Delgado¹; Lia Leitão¹; Mariana Santos¹; Sara Machado¹

1-Hospital Amadora-Sintra

Introdução: A disseção das artérias vertebrais constitui uma entidade reconhecida de AVC em doentes jovens, habitualmente como consequência de trauma cervical. Adicionalmente, encontram-se descritos casos mais raros de disseção espontânea. Apresentamos um caso de AVC isquémico secundário a disseção vertebral bilateral.

Caso Clínico: Homem de 46 anos, sem antecedentes de relevo, que iniciou cefaleia bifrontal e occipital, tipo peso, com exacerbação durante os movimentos cefálicos, de intensidade ligeira. No dia seguinte, notou visão dupla binocular, motivo que o levou

ao SU. Referiu uma infeção respiratória recente, com acessos de tosse exuberantes. De salientar também prática de exercício físico frequente, com carga cervical moderada com barra e halteres.

Ao exame neurológico, a destacar assimetria pupilar (OE>OD), diplopia binocular oblíqua na posição primária, exoforia do olho direito e endoforia e hipoforia do olho esquerdo; oftalmoparésia complexa com limitação da abdução, supra e infraversão OD e ainda limitação da convergência bilateralmente. A TC-CE não demonstrou alterações e a RM-CE identificou lesões isquémicas agudas a nível mesencefálico esquerdo e cortical occipital direito, de provável etiologia embólica. A Angio-RM intracraniana não revelou alterações.

Considerou-se assim a impressão diagnóstica de AVC isquémico em território vertebro-basilar, iniciando antiagregação plaquetária.

Ficou internado para esclarecimento etiológico. Fez uma investigação extensa com ecocardiograma transtorácico, holter, eco-Doppler transcraniano e dos vasos do pescoço e avaliação analítica sem alterações.

A Angio-TC intra e extracraniana revelou ectasia do segmento cervical distal de ambas as artérias vertebrais, sobretudo à esquerda, com estenose segmentar, compatível com disseção bilateral.

Conclusão: A apresentação restrita a achados oculomotores, sem envolvimento de vias longas, constitui uma apresentação paucissintomática de um AVC isquémico em território vertebrobasilar, nomeadamente mesencefálico. Apesar da disseção dos vasos cervicais ser uma causa bem estabelecida de AVC em idade jovem, a ocorrência de disseções simultâneas espontâneas, como no presente caso, torna-se mais raro.

D. Vasculares

CB-005 - FORMAÇÃO DE FÍSTULA ARTERIOVENOSA DURAL GIGANTE APÓS TROMBOSE VENOSA CEREBRAL

Sara Lima¹; Ana João Marques¹; Mafalda Perdicoúlis¹; Luís Rocha^{2,3}; Andreia Matas¹

1-Serviço de Neurologia, ULSTMD; 2-Serviço de Neurocirurgia, ULSSA; 3-Serviço de Neurocirurgia, ULSTMD

Introdução: As fístulas arteriovenosas durais (FAVDs) são malformações cerebrais incomuns, representando 10%-15% dos casos. A fisiopatologia é mal compreendida, mas a hipertensão venosa devido a eventos como trombose dos seios venosos cerebrais (TSVCs) pode desempenhar um papel.

Caso Clínico: Senhor de 45 anos de idade com antecedentes pessoais de obesidade e diabetes, avaliado no serviço de urgência por cefaleia frontal pulsátil com dois dias de

evolução. Apresentava sinais vitais normais e não se objetivavam sinais meníngeos nem défices neurológicos. A angio RM cerebral revelou TSVC com trombo intraluminal na veia de Galeno, seio reto direito e seios transversos. O doente cumpriu anticoagulação oral por seis meses, tendo realizado angio RM cerebral de controlo com evidência de recanalização da TSVC previamente documentada. Evoluiu com cefaleia diária, associada a náuseas, tonturas e visão turva. A fundoscopia revelou papiledema bilateral. Realizou-se punção lombar a objetivar uma pressão de abertura de 40 cm H₂O, sem alterações analíticas do LCR. Iniciado tratamento com acetazolamida em doses tituladas até 1000 mg PO bid, sem benefício. Foi realizada nova punção lombar sem evidência de redução da pressão de abertura. A angio RM cerebral realizada 18 meses após a TSVC revelou arterialização do seio sigmóide e parte do seio longitudinal superior à direita e profusão de veias corticais e veias extracranianas. A Angiografia por Subtração Digital revelou FAVD

ao longo do seio lateral direito e tórula, com drenagem venosa anterógrada pelo seio sigmóide direito, drenagem retrógrada para o seio lateral esquerdo, seio sagital superior, seio reto e refluxo para veias corticais (FAVD tipo IIa+b da classificação de Cognard). Embora tenha sido proposto tratamento cirúrgico, o paciente recusou-o até o momento.

Conclusão: Este caso singular destaca uma rara sequela de trombose dos seios venosos cerebrais, culminando na formação de uma fístula arteriovenosa dural gigante.

D. Vasculares

CB-006 - A QUEDA DE "VOSSA ETERNIDADE"

Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

A 7 de setembro de 1968 o país acordou sobressaltado pelo comunicado emitido pela emissora nacional: "Em consequência de uma queda na sua residência de verão no Estoril, o senhor Presidente do Conselho apresentou sintomas que levaram o seu médico assistente a recorrer à colaboração de dois colegas neurocirurgiões. Sua Excelência foi operado, esta noite, de um hematoma com anestesia local, encontrando-se bem."

O Professor António de Oliveira Salazar, tinha 79 anos. O trauma craniano acontecera a 2 de agosto, na célebre queda da cadeira de lona. Salazar não quis incomodar o seu médico assistente que era o cardiologista Dr. Eduardo Coelho. Durante esse mês, Salazar remodelou o governo, recebeu Christine Garnier, leu sobre descolonização e o maio de 68, deportou o Dr. Mário Soares e expulsou o coreógrafo Maurice Béjart após espetáculo promovido pela Gulbenkian. Iniciou cefaleia a 4 de setembro. No dia seguinte manifesta défice motor direito. O Dr. Eduardo Coelho, convocado de urgência, intuiu o hematoma subdural hemisférico esquerdo e a necessidade de o operar, o que se concretizou no hospital da Cruz Vermelha pela equipa do neurocirurgião Dr. Vasconcelos Marques. Recuperou, mas na véspera da alta, dia 16, entrou em coma. Sofrera um AVC hemorrágico hemisférico direito. O diagnóstico foi corroborado pelo Professor Houston Merritt que se deslocou a Portugal por iniciativa da embaixada dos EUA. Salazar sobrevive, tem alta, em fevereiro, para S. Bento, onde morre a 27 de julho de 1970, convencido que ainda governava.

Na efeméride dos 50 anos do 25 de Abril, afigura-se-nos da maior pertinência abordar, num congresso que reúne neurologistas e neurocirurgiões, este acontecimento, sobejamente conhecido do ponto de vista histórico e político, agora numa abordagem médica, neurológica e neurocirúrgica.

Cognição_Demência

CB-007 - ENCEFALITE AUTO-IMUNE SECUNDÁRIA AOS INIBIDORES CHECK POINT IMUNITÁRIO

Anabela Câmara¹; Ângela Abreu¹; Mariana Fernandes¹; Teresa Aguiar¹

1-Centro Hospitalar do Funchal

Introdução: Na encefalite autoimune existe uma resposta inflamatória mediada por autoanticorpos contra o sistema nervoso central. Os inibidores do checkpoint imunitário (imunote-

rapia) são anticorpos imunomoduladores usados para estimular o sistema imunitário a detetar e eliminar células cancerígenas. Apesar dos seus benefícios no tratamento oncológico estas terapêuticas estão associadas a efeitos adversos imunomediados sistémicos e do sistema nervoso central.

Caso Clínico: Homem de 63 anos com carcinoma das células renais com metastização cerebral e óssea, DPOC e hábitos tabágicos, foi submetido a nefrectomia, remoção da metástase cerebral única, radioterapia e imunoterapia com pembrolizumab e axitinib. Após início de imunoterapia iniciou quadro de astenia, perda ponderal, apatia, discurso repetitivo, alucinações visuais, perturbação do sono e alterações progressivas da marcha, ficando dependente de terceiros. Foi decidida suspensão de imunoterapia com melhoria cognitiva ligeira. Foi colocada hipótese de encefalite autoimune secundária à imunoterapia tendo realizado RM-CE, estudo analítico e punção lombar que não revelaram alterações significativas. Iniciou pulso com metilprednisolona 1 g durante 5 dias e posteriormente imunoglobulina humana 2 g/kg/ciclo com melhoria clínica franca tendo recuperado totalmente a autonomia, marcha e cognição.

Conclusão: A imunoterapia pode favorecer o desenvolvimento de respostas autoimunes sistémicas incluindo contra antígenos neuronais e culminar em encefalite autoimune. O diagnóstico oportuno e tratamento precoce é essencial para reversibilidade do quadro e minimização dos efeitos adversos associados à imunoterapia.

Cognição_Demência

CB-008 - MINI LINGUISTIC STATE EXAMINATION (MLSE): ESTUDOS DE ADAPTAÇÃO E VALIDAÇÃO PARA A POPULAÇÃO PORTUGUESA

Marisa Lima²; Cristina Martins¹; Alexandre Pais³; Miguel Tábuas-Pereira²; João Durães²; Manuela Vilar³; Isabel Santana²

1-Faculdade de Letras da Universidade de Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação da Universidade de Coimbra

Introdução: O *Mini Linguistic State Examination* (MLSE) é um teste de linguagem breve, mas abrangente, desenvolvido para quadros de afasia primária progressiva (APP). É composto por 11 tarefas correspondentes aos principais domínios linguísticos comumente afetados: articulação; conhecimento semântico; fonologia; sintaxe e memória de trabalho. Em contraste com os instrumentos convencionais, os desempenhos são quantificados utilizando uma abordagem de reconhecimento de erros. Pretendemos traduzir, adaptar e validar a versão portuguesa.

Métodos: O MLSE foi administrado a 85 participantes: 30 controlos (GC), 3 APP não-fluente (nfAPP), 8 com APP semântica (svAPP), 12 APP logopênica (lvAPP), 10 demência frontotemporal variante comportamental (DFTvc) e 22 doença de Alzheimer (DA). Os doentes foram diagnosticados de forma independente e classificados de acordo com os critérios de diagnóstico internacionais mais recentes.

Resultados: A média de idade é de 64 (DP=7,03), 54% do sexo feminino. A influência do sexo, idade e nível de escolaridade é pequena ou estatisticamente não significativa. A consistência interna é excelente ($\alpha > 0,90$). A validade convergente foi explorada com o MMSE e o MoCA, mostrando correlações significativas e positivas. A média da pontuação total do MLSE foi: 96/100 no GC; 88/100 em DA; 87/100 em DFTvc; 77/100 em svAPP; 80/100 em nfAPP e 65/100 em lvAPP. Observaram-

-se diferenças significativas entre os grupos em todos os indicadores: pontuação total do MLSE, pontuação total de erros, memória de trabalho, conhecimento semântico, sintaxe (todos $p=0,003$), fonologia ($p=0,001$) e articulação ($p=0,006$). Foi proposto um ponto de corte de 80 pontos e a área sob a curva para discriminar APP e controlos é de 0,97. A sensibilidade é de 95% e a acuidade diagnóstica de 98%.

Conclusão: Os resultados do estudo de validação mostram que o MLSE é uma ferramenta promissora no processo de diagnóstico de APPs, sendo também uma mais valia na distinção entre os diferentes subtipos.

Cognição_Demência

CB-009 - HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL SECUNDÁRIA A SCHWANNOMA VESTIBULAR

Inês Carmo E Pinto¹; João Pedro Oliveira²; Filipe André Correia³; Luísa Alves¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Serviço de Neurocirurgia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa; 3-Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa

Introdução: A hidrocefalia de pressão normal é considerada uma causa reversível de demência que se caracteriza pela tríade de declínio cognitivo, apraxia da marcha e incontinência urinária, podendo ser idiopática ou secundária. Os schwannomas vestibulares de pequenas dimensões parecem associar-se a este diagnóstico, sendo o aumento da proteinorraquia o mecanismo etiológico subjacente mais bem estabelecido.

Caso Clínico: Mulher, 65 anos, com o 12º ano de escolaridade, seguida em consulta de Otorrinolaringologia por schwannoma vestibular esquerdo a condicionar moldagem ligeira das estruturas adjacentes. Referenciada a consulta de Neurologia por quadro de deterioração cognitiva que se manifestou inicialmente por compromisso mnésico progressivo, ao qual se associaram posteriormente alterações da marcha com instabilidade postural e quedas de repetição, bem como incontinência urinária. Ao exame neurológico, apresentava marcha de pequenos passos com festinação, reflexos primitivos presentes e MOCA 13/30, sendo notória a incapacidade de evocação diferida mesmo com pistas. Realizou avaliação analítica sem alterações de relevo, RM-CE que levantou a suspeita de hidrocefalia de pressão normal e avaliação citológica do LCR com hiperproteinorraquia isolada. O agravamento do quadro numa semana, culminando em total dependência e quedas diárias, motivou o internamento no Serviço de Neurocirurgia para colocação de *shunt* de derivação ventrículo-peritoneal regulável. À data de alta, em D5 pós-operatório, já era capaz de marcha autónoma, mantendo incontinência urinária. À reavaliação em consulta um mês após cirurgia, encontrava-se autónoma nas atividades básicas da vida diária sem queixas de incontinência urinária. Ao exame neurológico, não apresentava alterações da marcha, tendo-se observado melhoria cognitiva parcial inferida por MOCA 19/30. Perante a evolução clínica descrita, assumiu-se o diagnóstico de hidrocefalia de pressão normal secundária a schwannoma vestibular.

Conclusão: Embora o mecanismo etiológico subjacente não esteja totalmente esclarecido, pequenos schwannomas vestibulares podem associar-se a hidrocefalia de pressão normal, uma causa rara, mas potencialmente tratável de demência.

Cognição_Demência

CB-010 - HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL PÓS-RADIOTERAPIA EM DOENTE COM MENINGIOMA

Aurora Costa¹; Stefanie Moreira¹; Andreia Ferreira¹; Célia Machado¹; Ana Filipa Santos¹; Miguel Afonso Filipe¹; Filipa Sousa¹
1-Unidade Local de Saúde Braga

Introdução: A hidrocefalia de pressão normal poderá ser secundária a diferentes causas, como hemorragia subaracnoideia, trauma, malignidade e radioterapia. No último caso, ainda que pouco estudado, pensa-se na possibilidade de estar associada a neurotoxicidade direta nos neurónios e nas células da glia e, por outro lado, a uma indução da produção do *transformation growth factor β* (TGF-β), levando a fibrose da aracnóide e, consequente, compromisso da drenagem do líquido cefalorraquidiano.

Caso Clínico: Sexo feminino de 69 anos. Foi diagnosticada aos 59 anos de idade com meningioma grau II, tendo mantido seguimento na consulta de neurocirurgia. Por crescimento do tumor, foi submetida a craniotomia bifrontal para exérese do meningioma e ciclo de radioterapia em 2018. Após novo ciclo de radioterapia em 2022, começou a ficar progressivamente mais apática, lentificada, desorientada temporalmente e com necessidade de apoio nas suas atividades de vida diárias. Posteriormente, após intercorrência infecciosa, ficou mais dependente na marcha e com incontinência urinária. Observada por neurologia, tendo-se apurado no MMSE uma pontuação de 19/30, lentificação global, sem limitações dos movimentos oculares, hipostesia à picada dos membros esquerdos e uma marcha de base alargada e de pequenos passos. Fez RM do neuroeixo que mostrou aumento dimensional de meningiomas, atingimento difuso da substância branca multifactorial (doença microvascular, sequelas de radioterapia) e sinais compatíveis com possível hidrocefalia de pressão normal. Fez punção lombar evacuadora com melhoria da pontuação do MMSE e do padrão da marcha. Foi avaliada por neurocirurgia e submetida a derivação ventrículo-peritoneal, com melhoria da sintomatologia.

Conclusão: Com este caso clínico, pretende-se relembrar a importância de considerar o diagnóstico de hidrocefalia de pressão normal secundária a outras patologias e o impacto do seu tratamento na qualidade de vida do doente.

D. Movimento

CB-011 - DESAFIOS NA GESTÃO TERAPÊUTICA DA DOENÇA DE PARKINSON: QUANDO NADA PARECE RESULTAR... PONDERAR REFERENCIAR!

Patrícia Grilo¹; Ana Lúcia Oliveira¹; Tiago Jesus¹; Elisa Campos Costa¹; Sónia Costa¹
1-Hospital de Vila Franca de Xira

Introdução: As armas terapêuticas disponíveis para o tratamento da Doença de Parkinson (DP) têm aumentado. A necessidade de responder às particularidades de cada doente, exige uma gestão hábil da terapêutica.

Caso Clínico: Homem, 63 anos, hipertenso, seguido por DP, forma acinético-rígida, com 13 anos de evolução. Quadro inicial de bradicinesia e tremor de repouso à direita, com boa resposta à carbidopa/levodopa e ropinirol. Desde 2018 com flutuações motoras (OFF abruptos, *wearing-OFF*, acinesia no-

turna e matinal), assim como, não motoras (humor depressivo, ansiedade moderada e insónia). Dado a sintomatologia, iniciou safinamida, que foi posteriormente suspensa por intolerância. Seguidamente, introduziu-se opicapone porém, com resposta parcial das flutuações motoras. Posteriormente foi introduzido carbidopa/levodopa de libertação prolongada ao deitar, e mais tarde aumentada a dose de ropinirol, com benefício nos sintomas motores, mas discinésias de pico de dose e perturbação de controlo de impulsos - *binge eating*. Foi sugerida redução de ropinirol e referência à consulta de Cirurgia de Parkinson, que o doente recusou. Realizou-se fracionamento progressivo de carbidopa/levodopa, com tomas de 100/25 mg de 3/3 horas e iniciou amantadina, com melhoria das discinésias. Posteriormente iniciou rasagilina, também suspensa por intolerância. Dada ansiedade e insónia, iniciou sertralina e clonazepam com melhoria. Apesar das estratégias terapêuticas adotadas, manteve agravamento das flutuações motoras, com períodos OFF mais prolongados, por vezes abruptos, e períodos ON de menor qualidade e duração. Foi novamente proposta referência à consulta de Cirurgia de Parkinson, que o doente aceitou.

Conclusão: Este caso é elucidativo da complexidade do tratamento da DP e da importância de ponderar uma referência precoce a um centro com terapêuticas avançadas. Neste doente, a presença de *binge eating* poderá condicionar a indicação cirúrgica, sendo necessário pesar o risco-benefício desta intervenção. No entanto, mesmo na ausência de indicação cirúrgica, poderão ser consideradas outras terapêuticas avançadas que permitam melhorar a qualidade de vida.

D. Movimento

CB-012 - MIOCLONIAS PROPIOSPINHAIS INDUZIDAS POR CANNABINÓIDES

Anabela Câmara¹; Ângela Abreu¹; Teresa Aguiar¹
1-Hospital Central do Funchal

Introdução: As mioclonias propriospinais são um distúrbio do movimento raro que envolve movimentos involuntários bruscos e arrítmicos com flexão do tronco, anca e joelhos.

É sensível a estímulos e intensifica-se na posição supina, surgindo de um gerador torácico ou abdominal, no qual os movimentos se propagam rostrocaudalmente. A etiologia pode ser funcional, secundária e idiopática.

Caso Clínico: Homem de 22 anos, sem antecedentes de relevo, contudo com consumos ocasionais de cannabis, álcool e bebidas energéticas. Observado na urgência por movimentos involuntários de ambos os membros inferiores (MIs) com 4 dias de evolução. Vários episódios por dia, transitórios, bruscos, com duração de segundos, por vezes com salvas com duração de vários minutos. Agravamento na posição sentada e decúbito. Negava alterações na força, sensibilidade, marcha ou equilíbrio. Sem alteração de esfíncteres ou disautonomia. Ao exame neurológico apresentava espasticidade dos MIs, pior à direita, hipopalestesia discreta nos MIs e mioclonias axiais com flexão do tronco (pior no hemitórax direito) e ambos MIs, estímulo-sensíveis (sonoro e tátil). O estudo analítico, EEG, punção lombar e RM neuroeixo não revelaram alterações. Iniciou clonazepam e levetiracetam com melhoria sintomática, que suspendeu por auto-iniciativa por melhoria progressiva ao longo do tempo. Em consulta de reavaliação descrevia um re-agravamento das mioclonias coincidente com consumo de cannabinóides. Repetiu RM de neuroeixo que não revelou alterações. Aconselhado a suspender consumos e desde então com melhoria espontânea das mioclonias apesar de manter objetivamente episódios raros e que não incomodam.

Conclusão: As mioclonias propiospinhais apesar de raras podem ter múltiplas causas. Os tóxicos são uma causa rara mas que não deve ser negligenciada uma vez que a sua identificação e suspensão estão associadas a uma melhoria clínica.

D. Movimento

CB-013 - DESAFIO DIAGNÓSTICO NA ATROFIA DE MÚLTIPLOS SISTEMAS: QUANDO A NEUROIMAGEM NOS AJUDA.

Patrícia Grilo¹; Ana Lúcia Oliveira¹; Tiago Jesus¹; Sónia Costa¹
1-Hospital de Vila Franca de Xira, EPE

Introdução: A atrofia de múltiplos sistemas (AMS) é uma doença neurodegenerativa progressiva que se apresenta com diversos sintomas neurológicos. Pode dividir-se no subtipo cerebeloso e parkinsoniano. O diagnóstico é muitas vezes desafiante.

Caso Clínico: Homem, 50 anos, sem antecedentes pessoais e familiares de relevo, referenciado por quadro com dois anos de evolução de dificuldade na marcha, alteração da articulação verbal e da coordenação motora. Ao exame neurológico apresentava: movimentos de perseguição ocular decompostos, sem nistagmo ou diplopia. Disartria ligeira. Força mantida com espasticidade ligeira nos membros inferiores. Bradicinesia ligeira simétrica. Reflexos osteotendinosos hiperativos. Provas de coordenação motora com ataxia nos quatro membros. Adiadococinésia dos membros superiores. Marcha espástica. Por ataxia cerebelosa progressiva, realizou investigação de causas tratáveis que foi normal. A RM-CE revelou perda de volume no tronco cerebral e cerebelo, de predomínio na protuberância, com sinal de *hot cross bun* e focos de hipersinal nos pedúnculos cerebelosos médios em DP/T2/FLAIR. O estudo genético para ataxia espinho cerebelosa do tipo 3 foi negativo. Dada a ausência de história familiar, exclusão de causas tratáveis e sinal de *hot cross bun* na RM-CE, apesar de não existirem sintomas de disautonomia, foi colocada a hipótese de AMS, subtipo cerebeloso. Após um ano de seguimento, o doente desenvolveu incontinência urinária e hipotensão ortostática, permitindo o diagnóstico de AMS provável.

Conclusão: Trata-se de um homem de 50 anos com quadro de ataxia progressiva e sinais piramidais ligeiros, sem disautonomia, impossibilitando o diagnóstico de AMS provável numa primeira observação. Apenas com o seguimento e correlação com os achados imagiológicos, foi possível chegar ao diagnóstico. Sendo a AMS uma doença crónica altamente debilitante, o diagnóstico precoce é crucial para permitir uma abordagem multidisciplinar e introdução de tratamento sintomático que irá não só melhorar a qualidade de vida do doente, como também, diminuir o risco de complicações médicas.

Outros

CB-014 - HIPOPLASIA PONTOCEREBELOSA E PREMATURIDADE, UMA RELAÇÃO ALÉM DA INFÂNCIA

Pedro Peixoto¹; Daniela Pereira¹; Ana Novo²

1-Unidade funcional de Neuroradiologia, Serviço de Imagem Médica, ULS Coimbra; 2-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra

Introdução: As hipoplasias pontocerebelosas (HPC) representam um grupo heterogêneo de doenças raras, caracterizados imagiologicamente por uma redução do volume do cerebelo

com predominante envolvimento dos hemisférios cerebelosos, com associado achatamento da face ventral da ponte e um quarto ventrículo alargado. Pode coexistir ou não hipoplasia da ponte. As HPC podem ter etiologia genética ou adquirida, esta última sobretudo associada à prematuridade nomeadamente pela maior probabilidade de hemorragia e/ou isquemia cerebelosa (fenómenos primariamente destrutivos). Apresentamos um caso clínico de HPC associado a prematuridade com diagnóstico na idade adulta em contexto de urgência, destacando-se a necessidade de uma investigação precoce na infância.

Casos Clínicos: Mulher de 51 anos com história de parto pré-termo (29 semanas de gestação) e perturbação do desenvolvimento intelectual, recorre ao Serviço de Urgência por noção de maior dificuldade na marcha e perda de força dos membros inferiores com cerca de 2 meses de evolução. O exame neurológico, revelou dismetria na prova dedo-nariz, hipotonia e marcha atáxica, sem défices motores segmentares. A TC crânio-encefálica demonstrou franca hipoplasia cerebelosa hemisférica e vermiana inferior, acompanhada de hipoplasia ponto-mesencefálica. A doente teve alta para o domicílio iniciando seguimento em consulta de neurologia.

Conclusão: A HPC da prematuridade é atualmente amplamente reconhecida, impondo a necessidade de estudo imagiológico precoce, para caracterização diagnóstica e sucessivo adequado acompanhamento dos doentes ao longo da vida, resultando numa melhor gestão das suas comorbilidades, com aumento significativo da qualidade de vida dos doentes e cuidadores.

D. Infeciosas

CB-015 - NEUROPATIA CRANIANA MÚLTIPLA EM DOENTE COM MENINGITE RECORRENTE DEVIDO A FÍSTULA DE LCR

Jorge Ferrão¹; Débora Pinheiro¹; Francisco Raposo²; João Magro³; Ana André¹; Francisco Bernardo¹

1-ULS Algarve – Unidade de Faro (Serviço de Neurologia); 2-ULS Algarve – Unidade de Faro (Serviço de Neuroradiologia); 3-ULS Algarve – Unidade de Faro (Serviço de Doenças Infecciosas)

Introdução: A meningite bacteriana afeta milhões de pessoas mundialmente, tendo uma maior incidência em crianças, idosos e imunocomprometidos. A meningite recorrente ocorre em 7% dos casos, estando frequentemente associada a fístulas de LCR. A identificação precoce da causa da recorrência e o tratamento adequado são fundamentais para evitar a mortalidade desta patologia.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 32 anos, melano-dérmico, com antecedentes pessoais de TCE, meningite a *Haemophilus influenzae* e AVC isquémico por provável vasculite a VZV com monoparésia do membro superior direito sequelar. Recorreu ao SU por quadro de cefaleia, febre e vômitos com um dia de evolução. À admissão apresentava-se orientado, lentificado e com rigidez da nuca. O estudo analítico mostrou apenas uma elevação dos parâmetros inflamatórios. A TC-CE não apresentava alterações recentes. O estudo do LCR evidenciou pleocitose (823 células) com predomínio polimorfonuclear, hipoglicorráquia, hiperproteinorráquia e crescimento de *Streptococcus pneumoniae* no exame cultural. Foi diagnosticada meningite bacteriana e iniciada antibioterapia e dexametasona. Posteriormente, verificou-se agravamento clínico, destacando-se no exame neurológico: ptose palpebral bilateral com miídrise assimétrica, mais proeminente à direita; reflexos direto e consensual ausentes à direita e lentificados à esquerda, com acomodação preservada; limitação dos movimentos oculares

verticais; parésia completa do olhar horizontal conjugado na levoersão, oftalmoparésia internuclear esquerda e parésia facial periférica esquerda (síndrome oito e meio); protusão da língua com desvio para a direita; hemiparésia direita com força muscular grau 2 no membro superior e plegia do membro inferior. Foi realizada RM-CE que revelou uma solução de continuidade óssea da lâmina cribiforme, traduzindo presença de fistula. O doente foi proposto para neurocirurgia para reparação da fistula.

Conclusão: Uma patologia infecciosa recorrente em doentes jovens imunocompetentes deve sempre levantar suspeição. Neste caso, a investigação levou ao diagnóstico duma fistula de LCR decorrente dum TCE antigo, passível de ser intervencionada cirurgicamente e prevenir novos episódios.

D. Infecciosas

CB-016 - LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL PROGRESSIVA EM DOENTE SEM FACTORES CLÁSSICOS DE IMUNOSSUPRESSÃO

Mariana Taveira¹; Miguel Schön¹; André Paula¹; Filipa Dourado Sotero¹; Ana Patrícia Antunes¹; Luísa Albuquerque¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) é uma patologia desmielinizante rara do sistema nervoso central que ocorre por reativação do vírus JC. A reativação deste vírus ocorre habitualmente em contexto de imunossupressão, estando frequentemente associada à infeção por VIH. No entanto, pode ocorrer em doentes sem evidência de imunossupressão, representando um desafio diagnóstico e fisiopatológico.

Caso Clínico: Mulher de 71 anos, recorreu à Urgência em janeiro de 2024 por monoparesia braquial direita com agravamento progressivo em dois meses. Tratava-se de doente com adenocarcinoma do pulmão esquerdo localmente avançado (estádio IIIB) submetida a lobectomia superior esquerda em 2020. Por progressão de doença em PET, iniciou quimioterapia com pemetrexed e imunoterapia com pembrolizumab em março 2023, tendo suspenso este último após 2 meses por pneumonite e insuficiência suprarrenal. À data de admissão encontrava-se sob hidrocortisona 15 mg/dia e pemetrexed 3/3 semanas, com doença estável em TC toracoabdominal. A ressonância magnética cranioencefálica mostrou hipersinal em T2/FLAIR na substância branca localizado à circunvolução pré-central e lóbulo paracentral sem realce de gadolínio. O LCR mostrou 1 célula/mm³, glicose 62 mg/dL, proteínas 45 mg/dL, bacteriológico negativo e PCR de vírus JC positiva (349 cópias/mL). Assumiu-se o diagnóstico de LEMP. O teste de quarta geração do VIH revelou-se negativo, a imunofenotipagem sérica demonstrou normal contagem de células CD4+ e CD8+ e o doseamento de imunoglobulinas foi normal. Verificou-se agravamento clínico, tendo a doente falecido após um mês.

Conclusão: Este caso ilustra uma apresentação incomum de LEMP em doente sob quimio e corticoterapia para o adenocarcinoma do pulmão e que tinha suspenso inibidor do check-point imunológico. É rara a ocorrência de reativação de vírus JC decorrente de quimioterapia para tumores sólidos. Pelo contrário, o uso de inibidores do *check-point* imunológico, como o pembrolizumab, tem sido descrito para o tratamento de LEMP, podendo no caso ter constituído inicialmente um fator protetor.

D. Metabólicas

CB-018 - HIPERGLICEMIA NÃO CETÓTICA COM CRISES EPILÉPTICAS FOCAIS

Alexandre Montalvo^{1,2,3}; Maria M Roque¹; Beatriz Nunes Vicente¹; Miguel Leal Rato^{1,4}; Filipa Dourado Sotero^{1,2}; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Luísa Albuquerque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde Santa Maria, 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; 4-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A hiperglicémia não cetótica define-se por um doseamento de glicémia superior a 200 mg/dL, hiperosmolaridade, desidratação e ausência de cetose. É uma complicação rara de diabetes mellitus e pode desencadear crises epiléticas que remitem após controlo metabólico.

Caso Clínico: Apresentamos uma mulher de 56 anos, com antecedentes conhecidos de diabetes *mellitus* tipo 2 com mau controlo metabólico, hipertensão arterial, artrite reumatoide e paralisia facial periférica direita 4 meses antes.

Foi admitida por episódios transitórios, com 1 semana de evolução, caracterizados por desvio forçado do olhar para a esquerda e elevação do membro superior esquerdo, com cerca de 5 a 30 minutos de duração, sem alteração do estado da consciência. O exame neurológico intercrítico mostrou apenas sequelas *minor* de paralisia facial periférica direita.

Analticamente, apresentava glicémia superior a 500 mg/dL, sem cetonemia, e hemoglobina glicada 15,6%. A RM-CE mostrou ligeiro espessamento cortical e hiperintensidade em T2/FLAIR nas circunvoluções frontais superior e média, com hipointensidade subcortical em T2/FLAIR, um padrão associado a hiperglicémia não cetótica.

Por apresentar crises frequentes, a doente iniciou levetiracetam. Houve remissão de crises após controlo glicémico. O EEG realizado posteriormente mostrou actividade focal lenta temporo-parieto-occipital.

Conclusão: Crises epiléticas focais de novo podem ser causadas por hiperglicémia não cetótica. O neurologista deve estar atento para as possíveis etiologias metabólicas de crises epiléticas, alterações típicas em RM e tratamento baseado no controlo da causa.

D. Metabólicas

CB-019 - LESÕES TALÂMICAS BILATERAIS: UMA PISTA PARA ENCEFALOPATIA DE WERNICKE EM DOENTE COM ADENOCARCINOMA GÁSTRICO

Teresa Santana¹; Filipa Castelão²; Mariana Isabel Santiago³; Tiago Gerales¹; Inês Rosário Marques¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal; 3-Serviço de Oncologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal

Introdução: A encefalopatia de Wernicke é uma complicação neurológica resultante do défice de tiamina, clinicamente caracterizada pela tríade de síndrome confusional aguda, of-

talmoplegia e ataxia, completa em aproximadamente um terço dos doentes. Embora mais prevalente em doentes com alcoolismo crônico, pode ocorrer noutros contextos, nomeadamente hiperémese gravídica, situações de aporte nutricional inadequado, cirurgia gastrointestinal ou malignidade.

Caso Clínico: Homem de 55 anos, fumador, sem hábitos alcoólicos, diagnosticado com adenocarcinoma gástrico, submetido a quimioterapia paliativa e gastrectomia subtotal, recorre ao serviço de urgência por perda ponderal e dor abdominal difusa. Realiza tomografia computadorizada (TC) abdominal, sugestiva de pancreatite aguda, sendo tratado com antibioterapia de largo espectro. Após alta, por manter vômitos com intolerância alimentar, é readmitido, realizando novamente TC abdominal, que identifica recidiva locorregional e carcinomatose peritoneal. Por síndrome confusional em agravamento, é observado por Neurologia, destacando-se, no exame neurológico, desorientação têmporo-espaçial, nistagmo horizontal espontâneo, inesgotável, na dextro e levovisão, tetraparesia de predomínio proximal e ataxia axial e apendicular. Por suspeita de disseminação leptomeningea, realiza TC crânio-encefálica, sem alterações, e ressonância magnética crânio-encefálica, identificando hiperintensidades talâmicas bilaterais em T2/T2 FLAIR, com restrição à difusão em DWI. Realiza ainda eletroencefalograma, observando-se eletrogênese moderadamente lenta, difusamente, sugestiva de disfunção metabólica. Admite-se Encefalopatia de Wernicke, iniciando suplementação com tiamina 500mg EV TID, com resolução gradual das alterações neurológicas, suportando este diagnóstico.

Conclusão: A encefalopatia de Wernicke também deve ser suspeitada em doentes sem antecedentes de alcoolismo, particularmente na presença de tumores gastrointestinais submetidos a ressecção cirúrgica e/ou com recidiva local, comprometendo a absorção de tiamina, sendo que o próprio crescimento tumoral conduz a uma maior depleção das reservas desta vitamina. A ressonância magnética tipicamente revela hiperintensidades em T2/FLAIR e DWI nos tálamos, substância cinzenta periaquedutal, corpos mamilares e terceiro ventrículo. Tratando-se de uma emergência médica, o tratamento atempado é essencial para um melhor prognóstico.

Neuro Oncologia

CB-020 - DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NA PERDA DE VISÃO NEGLIGENCIADA

Débara Pinheiro¹; Jorge Ferrão¹; Francisco Bernardo¹; Ana Luísa André¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro

Introdução: A alteração da visão monocular é um sintoma neuro-oftalmológico grave, por vezes negligenciado pelos doentes. Existem diversas etiologias possíveis, devendo a escalação diagnóstica e tratamento serem as mais céleres possíveis, para evitar lesões irreversíveis.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos, com antecedentes de depressão, obesidade, enxaqueca, fumadora, cervicálgia e dorso-lombalgia, que foi ao Serviço de Urgência por quadro clínico de perda de visão gradual no olho esquerdo (OE), com vários meses de evolução, acompanhado de dor em moínha na região retro-ocular e temporal. Ao exame neurológico apresentava acuidade visual do OE severamente diminuída, defeito pupilar aferente à esquerda, fundoscopia normal, assimetria do pulso das artérias temporais e dor à palpação da artéria temporal esquerda. Análises, incluindo VS (18 mm/h), TC-CE e angioTC

sem alterações. Recusou internamento para realização de exames complementares, sendo assumido diagnóstico possível de neuropatia óptica isquémica posterior, secundária a arterite de células gigantes. Iniciou corticoterapia em ambulatório, com melhoria progressiva da dor, mantendo hipovisão à esquerda e sensação de diminuição da acuidade visual à direita. Realizou-se RM oftálmica com contraste, que revelou uma lesão expansiva intra e supraselar com extensão superior, condicionando encarceramento da artéria carótida interna esquerda no segmento supraclinoideu e compressão do quiasma óptico com atrofia do nervo óptico esquerdo. Realizada cirurgia com remoção subtotal do tumor, com diagnóstico histológico de meningioma grau OMS SNC:1.

Conclusão: Os meningiomas grau 1 da OMS SNC têm maior incidência no sexo feminino e representam um terço dos tumores primários do SNC. Embora histologicamente benignos, os meningiomas da região selar e parasselar são desafiadores e podem causar morbilidade significativa pela sua proximidade com estruturas neurovasculares críticas e mimetizar outras patologias. Este caso realça a importância de priorizar a investigação da causa da perda visual, de modo a excluir diagnóstico tratáveis, e orientar o tratamento prontamente.

Neuro Oncologia

CB-022 - INVESTIGANDO A RELAÇÃO: TUMORES EPIDERMÓIDES E MENINGITE ASSÉPTICA RECORRENTE

Artur Nascimento¹; Ana Luísa Nascimento²; Miguel Brito²; Joaquim Pedro Correia²

1-Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, E.P.E.; 2-Unidade Local de Saúde Algarve, E.P.E.

Introdução: Os tumores epidermóides intracranianos são neoplasias congénitas benignas de crescimento lento com origem em células germinativas da ectoderme sequestradas durante o encerramento do tubo neural. Estes tumores podem causar complicações graves, designadamente a meningite asséptica recorrente, onde ocorre um extravasamento de queratina e metabolitos de colesterol para as cisternas circundantes, motivando irritação das meninges e potenciando o desenvolvimento de hidrocefalia.

Caso Clínico: Trata-se de uma mulher de 38 anos, diagnosticada com um tumor epidermóide na fossa posterior em 2011, submetida a *debulking* cirúrgico em 2011 e novamente em 2018. A evolução clínica foi complicada por hidrocefalia obstrutiva, dependente de derivação ventrículo-peritoneal. Neste período, registou um total de seis internamentos, motivados por cefaleia, febre e rigidez da nuca. De forma recorrente apresentou hiper celularidade no líquido, porém a investigação subsequente (anticorpos e painel viral) nunca sucedeu no isolamento de agentes infecciosos. Em 2024, recorreu novamente à urgência hospitalar por cefaleia, rigidez da nuca, febre, vômitos e fotofobia. A campânula do sistema de derivação ventricular encontrava-se depressível e com repleenchimento rápido. A investigação analítica revelou uma discreta leucocitose e o líquido apresentava 271 células (predomínio de neutrófilos), com normoglicorráquia e normoproteinorráquia. A neuroimagem não evidenciou características sugestivas de hidrocefalia aguda. Foi admitida a internamento e cumpriu terapêutica empírica com dexametasona, ceftazidima e vancomicina. Posteriormente, a pesquisa de anticorpos no líquido e o painel de vírus neurotrópicos foram ambos negativos. Assumiu-se novo episódio de meningite asséptica, mantendo o ciclo de corticoterapia. À data de alta, a doente regressou ao domicílio assintomática.

Conclusão: A meningite asséptica recorrente é uma complicação rara dos tumores epidermóides cuja prevalência pode ser potencialmente minorada com recurso aos glucocorticóides durante o período pós-operatório. O conhecimento explícito da relação entre estas patologias é crucial para o tratamento eficaz atempado e a redução da morbilidade associada.

Neuro Oncologia

CB-023 - ANÁLISE RETROSPECTIVA DE LESÕES TUMORAIS CEREBRAIS: 5 ANOS DE EXPERIÊNCIA NO SERVIÇO DE NEUROLOGIA DE UM CENTRO HOSPITALAR

Sara Lima¹; Mafalda Perdicoúlis¹; Catarina Borges¹; André Costa¹; Ana João Marques¹; Mariana Vargas¹; Carolina Azóia¹; Rafael Jesus¹; Rita Raimundo¹; Michel Mendes¹; Ricardo Almendra¹; Andreia Matas¹; Andreia Veiga¹; Pedro Guimarães¹; Ana Graça Velson¹; João Paulo Gabriel¹; Maria Do Céu Branco¹; Inês Rego²; Luís Rocha^{3,4}; Ricardo Taipa⁵; Mário Rui Silva¹

1-Serviço de Neurologia, ULSTMAD; 2-Serviço de Neurorradiologia, ULSTMAD; 3-Serviço de Neurocirurgia, ULSSA; 4-Serviço de Neurocirurgia ULSTMAD; 5-Serviço de Neuropatologia, ULSSA

Introdução: As lesões tumorais cerebrais são uma causa significativa de mortalidade global, requerendo uma análise abrangente e multidisciplinar para otimizar a compreensão e gestão dessas patologias.

O objetivo do estudo foi descrever as características demográficas, clínicas, diagnósticas e terapêuticas dos pacientes com lesões tumorais cerebrais e investigar fatores prognósticos associados aos resultados clínicos.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise de dados de pacientes admitidos ao internamento do Serviço de Neurologia de um centro hospitalar de janeiro de 2019 a dezembro de 2023. Foi feita a colheita de informações demográficas, clínicas, diagnósticas e terapêuticas e análise estatística dos dados.

Resultados: Identificaram-se 163 doentes, com uma média de idade de 69,37 anos e uma predominância masculina (50,9%). Em 28,8% dos casos, a apresentação foi sob a forma de sinais neurológicos focais, 22,7% apresentaram crises epilépticas e 17,2% cefaleia. Em 4,3% dos casos, a neoplasia cerebral foi um achado incidental. O diagnóstico definitivo foi alcançado em 50,9% dos pacientes (n=83), sendo 58 casos de tumores primários e 25 de tumores secundários. As neoplasias primárias mais frequentemente identificadas foram glioblastoma (n=35), meningioma (n=28) e linfoma primário do SNC (n=9). Dos doentes, 32,9% foram submetidos a cirurgia, 23,8% a radioterapia e 28,7% a quimioterapia. A remissão total foi alcançada em 18,4% dos casos. Em relação ao prognóstico aos 6 meses, 22,7% dos pacientes perderam a capacidade de deambulação e 38% faleceram, resultando numa taxa de mortalidade geral de 66,3%. Um tempo de internamento prolongado associou-se a uma maior taxa de mortalidade ($p<0,001$). Pacientes com diagnóstico de neoplasia glial apresentaram um tempo de *follow-up* menor ($p<0,001$). A intervenção neurocirúrgica e a remissão total associaram-se a um melhor desfecho funcional aos 6 meses ($p<0,001$).

Conclusão: Compreender as características das lesões tumorais cerebrais é crucial para uma melhor gestão clínica dos doentes. A intervenção neurocirúrgica foi vital para uma melhoria da capacidade funcional.

Neuro Oncologia

CB-024 - LESÃO PSEUDOTUMORAL CEREBRAL CORTICORRESPONSIVA: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE ETIOLOGIA INFLAMATÓRIA, LINFOPROLIFERATIVA E PÓS-RÁDICA

Daniela Dias Dinis¹; António Costa¹; Sara Costa¹; Catarina Pinto²; João Silva³; Célia Pinheiro³; Cristina Ramos²; Ricardo Taipa⁴; Miguel Mendonça Pinto⁴; Raquel Samões¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: O diagnóstico diferencial de lesões cerebrais pseudotumorais é complexo. Apresentamos um caso com dificuldade acrescida de história neoplásica prévia e radioterapia do SNC.

Caso Clínico: Mulher de 49 anos, antecedentes de meduloblastoma da fossa posterior aos 27 anos e meningiomas frontais direitos com características histológicas agressivas aos 32 e 38 anos, submetidos a cirurgia e radioterapia. Desenvolve hemianopsia homónima, hemiparésia e hemihipostesia esquerdas progressivas. A RM mostrou nova lesão em rápido crescimento, com hipersinal em T2/FLAIR centrado na região tálamo-mesencefálica direita, extensão ao braço posterior da cápsula interna, núcleo lenticular e região temporal, enxertada em alterações pós-rádicas exuberantes (leucocencefalopatia e angiomas cavernosos). Realizou biópsia que revelou lesão inflamatória, não se excluindo lesões satélite de neoplasia. A punção lombar revelou LCR com proteínas 0,71g/L, sem pleocitose, consumo de glicose ou células malignas (incluindo citometria); a PCR de EBV foi fracamente positiva, mas negativo. Completou estudo microbiológico, imunológico e imagiológico sistémico negativo. Por crescimento lesional repetiu biópsia, com características semelhantes (maior celularidade e necrose) e estudo molecular inconclusivo para lesão glial. Realizou 5 dias de metilprednisolona, sem resposta clínica. Por sonolência e confusão repetiu RM, mostrando maior captação de contraste e efeito de massa. Pela hipótese de linfoma do SNC, realizou prova terapêutica com dexametasona duas semanas, constatando melhoria clínica e imagiológica. Realizou terceira biópsia, novamente inconclusiva. Manteve-se sob corticoterapia em desmame. Apesar de clinicamente sobreponível, houve progressão imagiológica. Na hipótese de lesão inflamatória de natureza indeterminada corticodependente, iniciou rituximab. Três meses depois, apresentou afundamento do estado de consciência e progressão imagiológica, com extensão tálamo-diencefálica, atingimento bilateral e estenose aquedutal. Dado mau prognóstico, assumiram-se Cuidados Paliativos.

Conclusão: Na ausência de diagnóstico definitivo, refletimos sobre a dificuldade diagnóstica de linfoma mesmo com biópsias consecutivas, a diversidade das lesões pós-rádicas e especulamos sobre a interferência da radioterapia e neoplasias sucessivas na resposta inflamatória.

Outros

CB-026 - INTOXICAÇÃO ACIDENTAL POR LOLÓ: E AGORA?

Sofia Marinho Pinto¹; Janice Alves¹; Gonçalo V. Bonifácio¹
1-Unidade Local de Saúde Arrábida

Tem-se verificado uma redução do consumo de drogas em Portugal, contudo, o aparecimento de substâncias sintéticas e a contaminação de drogas clássicas por outros produtos, com manifestações clínicas atípicas associadas, representam um desafio na prática clínica.

Homem de 28 anos, fumador, com consumo regular de cânabís durante 7 anos e de álcool em padrão *binge* semanal há 3 anos. Encontrado em coma após ingestão oral accidental de "loló", droga composta por éter, clorofórmio e perfume, consumida por via inalatória. À admissão encontrava-se hipotérmico, bradicárdico, com extrassístoles supraventriculares frequentes, prolongamento do QT e hiperlactacidemia. Internado na Unidade de Cuidados Intensivos por necessidade de ventilação mecânica invasiva e suporte vasopressor, sendo necessárias doses elevadas de anestésicos. À observação inicial apresentava pupilas simétricas, mióticas, e mioclonias estímulo-sensíveis na face lateral direita do pescoço. Sem outros movimentos espontâneos. Laboratorialmente verificou-se ligeiro aumento da carboxiemoglobina, que reverteu após oxigenoterapia com FIO₂ a 100%. Foi contactado o Centro de Informação Antivenenos, que não conseguiu disponibilizar informação sobre os constituintes ou abordagem dirigida à droga em questão. O doseamento de cloreto de metileno, cianeto, éter, clorofórmio, metanol, etilenoglicol e substâncias voláteis, realizado mais de 24 horas após a ingestão, foi negativo. Imagiologicamente sem alterações agudas. O eletroencefalograma revelou padrão encefalopático difuso, sem atividade paroxística. Realizou diálise e terapêutica de suporte, com melhoria progressiva e redução gradual da sedoanalgesia. Dois meses após o evento sem alterações no exame neurológico, à exceção de pé pendente à direita sequelar ao internamento prolongado na Unidade de Cuidados Intensivos.

Este caso relata a ingestão accidental de um conjunto de neurotóxicos conhecidos, combinados para consumo recreativo inalado. Este consumo accidental levou a uma apresentação clínica complexa, sendo a abordagem inicial de suporte e sem tratamento dirigido definido. A posterior gestão do doente e definição de prognóstico revelaram-se desafiantes para todos.

Neuromusculares

CB-028 - PÉ PENDENTE: PARA ALÉM DA MONONEUROPATIA DO PERONEAL

Sandra Palma¹; Cristiana Alves¹; Pedro Pereira¹
1-Hospital Garcia de Orta

Introdução: O pé pendente pode ter diversas etiologias e consequentemente vários graus de severidade, urgência e prognóstico. Apesar de ser uma condição comum, a sua incidência não está reportada. Os estudos de condução (EC) e electromiografia (EMG) são frequentemente utilizados neste contexto clínico. O objetivo deste estudo é determinar quais os principais diagnósticos diferenciais de pé pendente nos doentes encaminhados para electrofisiologia.

Metodologia: Foram selecionados os doentes da base de dados do laboratório de EC/EMG encaminhados por pé pendente entre Janeiro de 2020 e Dezembro de 2023. Foram excluídos os doentes sem diagnóstico clínico definitivo.

Resultados: Foram incluídos 28 doentes (78,6% do sexo masculino; idade mediana 57 anos, com amplitude entre 19 e 77 anos) referenciados a EC/EMG por pé pendente. Todos tinham sintomatologia unilateral. Em termos etiológicos a maioria apresentou mononeuropatia, dos quais onze por compressão do nervo peroneal por posicionamento prolongado, três por neoplasia (condrossarcoma da cabeça do perónio e neuromas do ciático comum e do ramo do nervo peroneal), cinco pós-traumáticas (duas por fractura do perónio, uma por posicionamento cirúrgico, uma por tração mecânica da perna e uma por lesão de arma branca), um por síndrome compartimental e uma tóxica por quimioterapia. Dos restantes casos, identificaram-se quatro radiculopatias de L5, duas polineuropatias (uma desmielinizante e uma axonal) e uma miopatia (distrofia miotónica tipo I).

Conclusão: A mononeuropatia por armadilha do nervo peroneal é causa mais comum de pé pendente, com uma frequência de 39% nesta coorte. Todavia, é importante excluir outras etiologias, principalmente na ausência de história de posicionamento prolongado, nomeadamente lesões ocupantes de espaço, polineuropatias ou miopatias, com implicações no seu tratamento e prognóstico. A metodologia deste estudo não contabilizou quadros de pé pendente de origem central, que poderão representar uma proporção significativa dos casos, limitando as suas conclusões.

ÍNDICE DE AUTORES SPN

RESUMOS DO NEURO 2024

Alexandre Montalvo	CB-018	Débora Dos Santos Silva	CO-015
Alexandre Pais	CB-008	Débora Pinheiro	CB-015; CB-020
Alexandre Roldão Alferes	CO-002	Diana Duro	CO-014
Aline Braga Galvão Silveira Fernandes	CO-010	Diogo Damas	CO-014
Ametys Sagarribay	CB-027	Elena Ruiz De La Torre	CO-008
Ana André	CB-015	Elisa Campos Costa	CB-021; CB-011
Ana Azevedo	CO-005	Fabricia Azevedo Da Costa Cavalcanti	CO-010
Ana Filipa Santos	CB-010	Filipa Castelão	CB-019
Ana Graça Velon	CO-013; CB-023	Filipa Dourado Sotero	CB-016; CB-018
Ana Inês Oliveira	CO-002	Filipa Rodrigues	CO-001
Ana João Marques	CO; CO; CO-003; CB-005; CB-006; CB-023	Filipa Sousa	CB-010
Ana Lúcia Oliveira	CB-021; CB-011; CB-013	Filipe André Correia	CB-009
Ana Luísa André	CB-020	Filipe Palavra	CO-001
Ana Luísa Nascimento	CB-022	Francisco Bernardo	CB-015; CB-020
Ana Novo	CB-014	Francisco Raposo	CB-015
Ana Patrícia Antunes	CB-016; CB-018	Francisco Rebelo	CO-005
Ana Rita Machado	CO-002	Geisa Guimarães De Alencar	CO-015
Anabela Câmara	CB-007; CB-012	Gisela Rocha De Siqueira	CO-010; CO-015
André Costa	CO-013; CB-023	Gisele Da Silva Vitorino Barbosa	CO-015
André Faria	CO-012	Gonçalo V. Bonifácio	CB-026
André Miguel Miranda	CO-011	Guilherme Martins	CO-004
André Paula	CB-016	Inês Baldeiras	CO-014
André Rêgo	CO-012	Inês Carmo E Pinto	CB-009
Andreia Ferreira	CB-010	Inês Correia	CO-002
Andreia Matas	CB-005; CB-023	Inês Ramadas	CO-005
Andreia Veiga	CB-023	Inês Rego	CB-023
Andressa Santos Pereira	CO-009; CO-011	Inês Rosário Marques	CB-019
Ângela Abreu	CB-007; CB-012	Irina Santos	CO-002
António Costa	CB-024	Isabel Monteiro	CO-002
Anuschka Silva-Spínola	CO-014	Isabel Santana	CO-014; CB-008
Armindo Picão	CO-006	Ivânia Alves	CO-009
Artur Nascimento	CB-022	Jacilda Oliveira Dos Passos	CO-010
Aurora Costa	CB-002; CB-003; CB-010	Janice Alves	CB-026
Beatriz Madureira	CB-004	Joana Afonso Ribeiro	CO-001
Beatriz Nunes Vicente	CB-018	Joana Amaral	CO-001
Bruna Santos	CO-007; CO-008	Joana Marques	CO-005
Cândida Barroso	CB-021	Joana Tavares Coelho	CB-001
Carla Cecília Nunes	CO-002	João Durães	CB-008
Carla Fraga	CO-009	João Magro	CB-015
Carla Guerreiro	CO-004	João Oliveira Durães	CO-014
Carmo Macário	CO-002	João Paulo Gabriel	CO; CO; CO-003; CB-006; CB-023
Carolina Azóia	CB-023	João Pedro Oliveira	CB-009
Catarina Borges	CO-013; CB-023	João Silva	CB-024
Catarina Pinto	CB-024	Joaquim Pedro Correia	CB-022
Catarino Pinto	CO-006	Jorge Ferrão	CB-015; CB-020
Célia Machado	CB-010	José Chen-Xu	CO-007
Célia Pinheiro	CB-024	José Manuel Araújo	CB-003
Cláudia Marques Matos	CB-027	Júlio César Paulino De Melo	CO-010
Constança Soares Dos Santos	CO-001	Lia Leitão	CB-004
Cristiana Alves	CB-028	Lorenna Raquel Dantas De Macedo Borges	CO-010
Cristiano Esteves	CO-004	Lúcia Jardim	CB-002
Cristina Martins	CB-008	Luís Rito Cruz	CB-004
Cristina Pereira	CO-001	Luís Rocha	CO-013; CB-005; CB-023
Cristina Ramos	CB-024	Luísa Albuquerque	CB-016; CB-018
Dalila Forte	CB-027	Luísa Alves	CB-009
Daniela Dias Dinis	CB-024	Luzilânia Bettencourt	CO-006
Daniela Pereira	CB-014	Madalena Plácido	CO-007; CO-008
Débora Carvalho De Oliveira	CO-010	Mafalda Perdicoúlis	CB-005; CB-023
		Mafalda Rebelo	CB-027

Manuela Vilar	CB-008	Raquel Gil-Gouveia	CO-007
Margarida Henriques	CO-001	Raquel Samões	CO-006; CB-024
Maria Das Graças Rodrigues De Araújo	CO-015	Raúl Alexandre Nunes Da Silva Oliveira	CO-015
Maria Do Céu Branco	CB-023	Ricardo Almendra	CB-023
Maria Inês Prisco	CB-001	Ricardo Soares Dos Reis	CB-001
Maria Inês Sá	CO-004	Ricardo Taipa	CO-006; CB-023; CB-024
Maria João Leitão	CO-014	Rita Nunes Rato	CB-001
Maria M Roque	CB-018	Rita Paizinho	CO-007; CO-008
Maria Saraiva	CO-001	Rita Raimundo	CB-023
Maria Teresa Durães	CO-011	Rui Pedro Pais	CO-001
Mariana Fernandes	CB-007	Rui Sobrinho	CO-005
Mariana Henriques	CO-012	Salomé Marques	CO-011
Mariana Isabel Santiago	CB-019	Sandra Jacinto	CB-027
Mariana Santos	CB-004	Sandra Palma	CB-028
Mariana Taveira	CB-016	Sara Costa	CB-024
Mariana Vargas	CO-013; CB-023	Sara Lima	CB-005; CB-023
Mário Matos	CB-027	Sara Machado	CB-004
Mário Rui Silva	CO; CO; CO-003; CB-006; CB-023	Sara Rosa	CO-005
Marisa Lima	CO-014; CB-008	Sara Varanda	CB-002; CB-003
Marlene Saraiva	CO-012	Sofia De Figueiredo	CO-011
Marta Ribeiro	CB-027	Sofia Delgado	CB-004
Michel Mendes	CB-023	Sofia Lopes	CB-002; CB-003
Miguel Afonso Filipe	CB-010	Sofia Marinho Pinto	CB-026
Miguel Brito	CB-022	Sofia Marques	CB-003
Miguel Correia	CB-027	Sónia Batista	CO-002
Miguel Leal Rato	CB-018	Sónia Costa	CB-011; CB-013
Miguel Mendonça Pinto	CO-006; CB-024	Stefanie Moreira	CB-002; CB-003; CB-010
Miguel Pinheiro	CO-004	Tania Fernandes Campos	CO-010; CO-015
Miguel Schön	CB-016	Teresa Aguiar	CB-007; CB-012
Miguel Tábuas-Pereira	CO-014; CB-008	Teresa Ascensão Pinheiro	CB-004
Patrícia Grilo	CB-021; CB-011; CB-013	Teresa Durães	CO-009
Pedro Branco	CO-005	Teresa Morais	CB-027
Pedro Guimarães	CB-023	Teresa Pinheiro	CO-005
Pedro Laires	CO-007	Teresa Santana	CB-019
Pedro Peixoto	CB-014	Thaynara Do Nascimento Paes Barreto	CO-015
Pedro Pereira	CB-028	Tiago Gerales	CB-019
Peter J Goadsby	CO-008	Tiago Jesus	CB-021; CB-011; CB-013
Rafael Dias	CB-001		
Rafael Jesus	CB-023		

12.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Peniche | 27 e 28 setembro 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Estudos de Doenças Neuromusculares



COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - WHEN TO CONSIDER CANVAS: A TERTIARY CENTER'S PERSPECTIVE ON DIAGNOSTIC CLUES

Marco Almeida¹; Liliana Silva¹; André Jorge¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; João Lemos¹; Anabela Matos¹
1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra

Introduction: Cerebellar ataxia with neuropathy and bilateral vestibular areflexia syndrome (CANVAS) is a recently described syndrome that has become the focus of growing current interest, frequently cited as the most common cause of recessive genetic ataxia worldwide. The typical features are chronic progressive gait unsteadiness, eye movement abnormalities, including loss of vestibulo-ocular reflex (VOR), and polyneuropathy.

We aimed to characterizing the clinical and paraclinical findings in 17 genetically confirmed CANVAS patients.

Methods: We retrospectively included patients tested for CANVAS in our tertiary center. Data retrieved from patients' records including demographic, symptoms, neurological assessment as well as EMG and neuro-ophtalmological evaluation and brain MRI findings were further analyzed.

Results: From a total of 38 patients tested for CANVAS, 17 were positive. Our CANVAS patients present a mean age of 66.76 years (SD 6.33). Most have experienced imbalance for about a decade, with this symptom being universal followed by oscillopsia. Downbeat nystagmus was present in 82% of patients and horizontal VOR was severely impaired in 75 % of patients. About 94% present the diagnostic triad, while the remaining did not have vestibular areflexia. All patients had abnormal SNAPs, which were absent in 82% of our sample. CMAPs were universally preserved. Clinical polyneuropathy was reported in 82% of the patients. Cerebellar atrophy was visible in 50% of patients.

Conclusion: Our results globally align with the literature. Clinical assessment alone may be sufficient to strongly suspect of CANVAS for an up-to-date clinician.

gica em Portugal e implicações terapêuticas, torna-se um diagnóstico diferencial a considerar.

Caracterizar e comparar os doentes com SGB e neuroborreliose admitidos no serviço de Neurologia de um hospital distrital.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes admitidos entre 2018 e 2024 com paresia progressiva arreflexica com <4 semanas de evolução, com diagnóstico de SGB ou de neuroborreliose.

Resultados: Identificaram-se 11 doentes, 4 dos quais diagnosticados com neuroborreliose e 7 com SGB (50% vs 85,7% do sexo masculino), com tendência para idades mais jovens (média de idades 51,5 vs 68 anos, $p=0,116$) na neuroborreliose e gravidade clínica equiparável à admissão (mEGOS 6,25 vs 3,85, $p=0,315$). A única diferença estatisticamente significativa encontrada foi o envolvimento de esfíncteres, consideravelmente mais frequente nos doentes com neuroborreliose (100% vs 14,2%, $p=0,015$). Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas em relação ao envolvimento de nervos cranianos, envolvimento sensitivo, parestesias, dor lombar, febre ou infeção recente. Nos exames complementares, apenas os doentes com neuroborreliose apresentaram pleocitose (50% vs 0%, $p=0,109$), não tendo sido encontradas diferenças nos restantes parâmetros do LCR nem no padrão encontrado nos estudos de condução nervosa. Também o *outcome* foi semelhante, sendo que todos os doentes com neuroborreliose fizeram antibioterapia (GBSds à data de alta: 3 vs 2,71, $p=0,41$).

Conclusão: Na nossa amostra, o envolvimento de esfíncteres parece relacionar-se com o diagnóstico de neuroborreliose. No entanto, não foi possível distinguir as duas entidades com base na apresentação clínica, punção lombar ou estudo neurofisiológico. Quando tratada, a neuroborreliose teve um *outcome* idêntico à SGB. Assim, apesar da reduzida amostra, destacamos a importância da pesquisa sistemática de infeção por *Borrelia* spp. em todos os doentes com suspeita clínica de SGB, em áreas epidemiologicamente pertinentes.

CO-02 - SÍNDROME GUILLAIN-BARRÉ VERSUS NEUROBORRELIOSE: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL DISTRITAL

Sofia Marinho Pinto¹; Gonçalo V. Bonifácio¹
1-Hospital de São Bernardo, ULS Arrábida

Introdução: A síndrome Guillain-Barré (SGB) apresenta-se habitualmente com paresia progressiva simétrica e hiporreflexia de instalação subaguda. A neuroborreliose pode ter uma apresentação semelhante e, pela sua importância epidemiol-

CO-03 - MIOSITE DE CORPOS DE INCLUSÃO COM FENÓTIPOS FSH-LIKE

Alexandre Roldão Alferes¹; Inês V. Carvalho¹; Fábio Gomes¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A miosite de corpos de inclusão (IBM) é a miopatia adquirida mais comum após os 50 anos; caracteriza-se por fraqueza assimétrica predominante dos flexores dos dedos e do quadríceps. Há apresentações atípicas que podem dificultar o diagnósti-

co, cujo *gold-standard* é a biópsia muscular. A FSH é uma miopatia hereditária autossômica dominante com fraqueza assimétrica dos músculos da face, cintura escapular e distal dos MI.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem, 58 anos, com fraqueza proximal progressiva dos membros superiores com 6 anos de evolução. Apresenta diparesia facial assimétrica, escápula alada direita, tetraparesia, proximal dos MS e proximodistal dos MI, com atrofia do deltóide, bicípites e quadricípites, marcha miopática com dificuldade em calcanhares. O EMG revelou sinais de lesão da fibra muscular e CK de 489 UI/L. O teste genético FSH1 foi negativo e realizou biópsia muscular, compatível com IBM. O estudo autoimunidade das miosites foi negativo.

Caso 2: Mulher, 56 anos, com disfagia, disfonia e fraqueza proximal dos MS com 1 ano de evolução e perda ponderal significativa. Apresentava-se emagrecida, com diplegia facial, disartria/disfonia e tetraparésia proximal G4. O estudo neurofisiológico revelou sinais de lesão da fibra muscular, sem sinais de doença da junção neuromuscular e a CK era de 737 UI/L. O teste genético FSH1 e FSH2 foram negativos. A biópsia muscular demonstrou miopatia inflamatória com alterações mitocondriais e acumulação de proteína p62 compatíveis com IBM e o estudo de autoimunidade das miosites foi negativo.

Conclusão: A diparésia facial ligeira é uma manifestação reconhecida na IBM, mas diplegia facial é uma manifestação rara, descrita na literatura exclusivamente em doentes do sexo feminino. A associação à assimetria da fraqueza e ausência inicial de envolvimento dos grupos musculares mais frequentemente envolvidos na IBM pode colocar o diagnóstico diferencial com a FSH. Reconhecer a heterogeneidade clínica da IBM é fundamental para o diagnóstico.

CO-04 - EFFICACY AND SAFETY OF ULTRASOUND-GUIDED MUSCULAR BIOPSY IN THE DIAGNOSIS OF IDIOPATHIC INFLAMMATORY MYOPATHIES

Filipa Costa^{1,2}; Matilde Bandeira^{1,2}; Eduardo Dourado^{3,4}; Rafael Roque⁵; João Eurico Fonseca^{1,2}; Raquel Marques^{1,2}; Fernando Saraiva^{1,2}

1-Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2-Unidade de investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 3-Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro; 4-Centro de Investigação em Reumatologia de Aveiro, Centro Académico Clínico Egas Moniz; 5-Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Introduction: Idiopathic inflammatory myopathies' (IIM) differential diagnosis requires histological evaluation. Myositis affects different muscles in the same anatomical region. Therefore, biopsy through traditional, non-guided methods may provide lower sensitivity. We aimed to assess the safety and efficacy of ultrasound-guided muscle biopsy (UGMB) in obtaining adequate samples for histological analysis and establishing an IIM diagnosis in patients with suspected myositis.

Methods: We included patients followed at our Rheumatology department with suspected IIM. UGMBs were performed from January 2022 to June 2024. The muscle to be biopsied was selected through ultrasound examination. Local anaesthesia was injected up to the muscle fascia under ultrasound guidance. Afterward, the ultrasound was used to guide a 14G biopsy needle to an appropriate biopsy site. Finally, five or more

muscle samples were collected, placed in a dry-cooled medium, and delivered to the Neuropathology laboratory.

Results: Forty-four biopsies were performed, 50% (n=22) to female patients. Almost all (n=40, 90%) samples allowed a thorough histologic evaluation. A third (n=12, 27.2%) was compatible with myositis and 34.1% (n=15) revealed muscle tissue without pathological changes. In 27.2% (n=12) there were nonspecific muscle alterations. Three samples did not have enough material to perform a complete histologic diagnosis, and one presented histological artefacts related to the sample manipulation.

The UGMB was generally well-tolerated, with an average pain Visual Analogical Scale of 3.8 out of 10. There were no moderate or severe adverse events. Two patients reported a mild long-term adverse event (mild pain and numbness), which lasted twelve weeks after the procedure.

Conclusion: UGMB is a safe method for collecting muscle samples. To our knowledge, this is one of the first studies analysing the efficacy of UGMB in IIM. Histological analysis was possible in 90% of the samples, suggesting this is an effective way to collect muscle samples for IIM differential diagnosis.

CO-05 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ PLUS PÓS-CÉLULAS CAR-T

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Joana Bonifácio Vítor¹; Raquel Gil-Gouveia¹; José Pedro Carda¹; Nuno Inácio¹

1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: A imunoterapia utilizada no tratamento oncológico é por vezes complicada de doenças autoimunes, nomeadamente a síndrome de Guillain-Barré (SGB), desconhecendo-se as especificidades clínicas e resposta à terapêutica habitualmente instituída neste contexto.

Caso Clínico: Homem, 60 anos, com linfoma difuso de grandes células B refratário a quimioterapia foi transfundido com células T com recetores para antígenos quiméricos (CAR-T), inicialmente complicado de síndrome de libertação de citocinas. Após estabilização, desenvolveu ao longo de 3 semanas incapacidade para a marcha e parestesias dos membros inferiores com progressão ascendente. No exame neurológico apresentava discreta paraparésia 4+/5, reflexos miotáticos preservados, nível sensitivo D10 e ataxia da marcha severa.

A RM do neuroeixo não mostrou alterações de relevo. A PET-TC corpo mostrou pela primeira vez redução de captação radiofarmacológica. O LCR tinha 6 linfócitos T/campo (VR<5), interpretados como neurotranslocação da terapêutica, e 75 proteínas/campo (VR<45). O EMG mostrou polineuropatia aguda desmielinizante. Assumiu-se o diagnóstico de SGB, iniciando tratamento com IgEV. Houve agravamento clínico importante ao longo das 2 semanas pós-tratamento, com tetraparésia G4 dos membros superiores/G1 dos membros inferiores, hiporreflexia generalizada e hipostesia com nível em D4, seguido de tetraparésia com força G0 dos membros inferiores, RCPs extensores e retenção urinária. Foi tratado com plasmáferese (5 sessões), sem resposta eficaz. Pela presença de fatores atípicos, repetiu-se PL, RM neuroeixo e EMG, que revelaram maior dissociação albuminocitológica e agravamento eletrofisiológico de radiculopolineuropatia desmielinizante aguda, sem alterações neuroimagingológicas de novo. Os anticorpos anti-neurofascina, MOG/NMO e restantes antineuronais foram negativos. O doente manteve este estado, sem progressão cervicobulbar.

Conclusão: O caso ilustra um SGB de etiologia rara, com envolvimento mielorradicular e resposta ineficaz às terapêuticas recomendadas, facto último também documentado nos raros casos descritos. A ausência de marcadores CD3/19 nas bainhas nervosas desfavorece o efeito direto/imediato pós-CAR-T como

mecanismo fisiopatológico, sendo mais provável a síndrome de reconstituição imune.

CO-06 - CARACTERIZAÇÃO DAS MIOPATIAS INFLAMATÓRIAS IDIOPÁTICAS: CASUÍSTICA DE UM CENTRO HOSPITALAR

André Costa¹; Catarina Borges¹; Elisa Brás²; Joana Rua²; Maria Do Céu Branco^{1,3}; Andreia Veiga^{1,3}; Michel Mendes^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 3-Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

Introdução: As miopatias inflamatórias idiopáticas (MII) constituem um grupo heterogêneo caracterizado por fraqueza muscular progressiva associada a diferentes graus de inflamação do tecido muscular e, ocasionalmente, a manifestações sistêmicas. Com o advento das terapêuticas imunossupressoras verificou-se uma melhoria do seu prognóstico, embora este se mantenha bastante heterogêneo.

O nosso objetivo foi caracterizar uma coorte hospitalar de doentes diagnosticados com MII.

Metodologia: Estudo unicêntrico, observacional e retrospectivo, que incluiu doentes com o diagnóstico de uma MII definitiva/provável de acordo com os critérios internacionalmente aceites [Bohan e Peter (1975) e EULAR/ACR (2017)] no período entre 2016-2023. Colhidos dados sociodemográficos, clínicos, laboratoriais, terapêuticos e prognóstico.

Resultados: Foram incluídos 23 doentes, predomínio do sexo feminino (n=14, 61%) com uma idade média de 61,52±14,52 anos. O subtipo mais frequente foram as síndromes de sobreposição (n=7, 30%) seguido da dermatomiosite (DM) (n=6, 26%). Cerca de 91% (n=21) realizou biópsia muscular, tendo sido solicitada RM do músculo em 16 doentes (76%). Dois casos estiveram associados a neoplasias. O valor médio da CK ao diagnóstico foi de 2451 U/L, sendo significativamente superior no subtipo de miopatias necrotizantes imunomediadas (8231 U/L). O valor médio da VS e PCR ao diagnóstico foi de 41,5 mm/h e 3,4 mg/dL, respetivamente. A positividade de anticorpos específicos de miosite foi de 35% (n=8). Utilizaram-se agentes poupadores de corticoterapia em 15 doentes (65%), sendo a azatioprina (n=9) e o metotrexato (n=7) os mais frequentemente prescritos. O tempo médio sintomas-diagnóstico e de *follow-up* foram 8,4 e 47,7 meses, respetivamente. A taxa de mortalidade cifrou-se em 35% (n=8), metade dos casos atribuíveis a causas infecciosas/respiratórias. A DM foi o subtipo com a taxa de mortalidade mais elevada (66%).

Conclusão: Os resultados do nosso trabalho são similares aos publicados na literatura. Pese embora sejam consideradas doenças raras, são entidades com uma taxa de mortalidade considerável pelo que um reconhecimento e tratamento precoces são fundamentais.

CO-07 - C9ORF72 E O SEU ESPETRO CLÍNICO: CARATERIZAÇÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS

Rita Cagigal¹; Pedro Almeida¹; Sofia Casanova¹; Andrea Jokumsen¹; Ana Filipa Brandão²; João Freixo²; Jorge Oliveira²; Mariana Rocha¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Moniz Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho; 2-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto

Introdução: Expansões patogénicas do hexanucleotídeo GGGGCC no gene *C9ORF72* são as principais causas genéticas de demência frontotemporal (DFT) e esclerose lateral amiotrófica (ELA), estando presentes em até 30% dos pacientes com DFT-ELA, independentemente da história familiar. A idade de apresentação, clínica e sobrevida são variáveis e podem ser indistinguíveis de não-portadores da expansão, embora as duas entidades em conjunto sejam mais frequentemente associadas à mesma.

Não existem diretrizes consensuais que determinem a pesquisa da expansão em casos esporádicos.

Métodos: Incluídos doentes acompanhados em consulta de Neuromusculares, portadores de uma expansão patogénica no gene *C9ORF72*. Colhida informação clínica e demográfica. Análise descritiva e revisão de literatura.

Resultados: Incluídos 5 doentes, três do sexo feminino e com idade média 57 anos.

Dois com diagnóstico de DFT-ELA e 3 com diagnóstico de ELA isolada. Um apresentou-se com sintomas bulbares (20%), dois com sintomas neuropsiquiátricos (40%) e dois com monoparesia (40%).

Todos os doentes apresentam um alelo patogénico do gene *C9ORF72* com mais de 60 unidades repetitivas GGGGCC. Quatro realizaram RM cerebral, três apresentavam atrofia global e um apresentava atrofia frontoparietal e hipersinal T2 na via piramidal.

Quatro doentes faleceram por complicações respiratórias. O tempo médio entre o início dos sintomas e o falecimento foi de 32,8 meses. O tempo médio entre o início dos sintomas e o diagnóstico foi de 11,6 meses. Apenas 3 doentes apresentavam história familiar de ELA, demência ou perturbação psiquiátrica.

Conclusão: Embora pequena, a nossa série reflete os dados encontrados na literatura. Consideramos determinante a exploração detalhada da história familiar, inclusivamente de patologia psiquiátrica, que acabou por ser relevante para chegarmos ao diagnóstico de um dos doentes desta coorte.

Nos dois doentes sem história familiar da doença conhecida, apenas um apresentava DFT-ELA, levantando-se a questão sobre quando requisitar o teste genético na apresentação esporádica de ELA.

CO-08 - MIASTENIA GRAVIS JUVENIL: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Rafael Inácio¹; António Silva¹; Joana Coelho¹; Teresa Moreno¹

1-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução: A miastenia gravis é uma doença neuromuscular de etiologia autoimune, sendo a doença da junção neuromuscular mais frequentemente diagnosticada. A miastenia gravis juvenil (MGJ) é uma forma rara de miastenia gravis com início de sintomatologia antes dos 18 anos de idade. As características clínicas são a fraqueza muscular e fadigabilidade que podem ser localizadas à musculatura ocular ou generalizadas. Apesar das semelhanças com o fenótipo do adulto, a MGJ apresenta características particulares.

O nosso objetivo foi caracterizar a série de casos da totalidade das crianças com diagnóstico de MGJ num hospital terciário desde o ano 2007.

Metodologia: Estudo retrospectivo descritivo com base na revisão dos processos clínicos dos doentes com diagnóstico de MGJ e seguimento na unidade de Neuropediatria de um hospital terciário. Foi efetuada análise de dados demográficos, clínicos, exames complementares de diagnóstico e tratamento realizados.

Resultados: Seis doentes foram diagnosticados com MGJ, quatro do sexo feminino. Cinco doentes apresentaram forma

ocular e um doente forma generalizada. A mediana da idade de início dos sintomas foi de quatro anos (18 meses – 15 anos). Três doentes apresentaram positividade para o anticorpo anti-AChR e nenhum para o anticorpo anti-MUSK. Todos os doentes realizaram TC ou RM torácica, sem evidência de tímoma. Cinco doentes realizaram EMG com estimulação repetitiva, sendo este diagnóstico em dois dos casos. Nenhum doente apresentou crise miasténica. Todos os doentes iniciaram terapêutica com piridostigmina, cinco dos quais mantêm até à atualidade. Cinco doentes necessitaram de terapêutica com corticoides, três com azatioprina, dois com imunoglobulina e um doente necessitou de plasmaferese. Um doente ficou assintomático e suspendeu tratamento.

Conclusão: A elevada percentagem de seronegatividade dos anticorpos anti-AChR e anti-MUSK e a dificuldade técnica na realização de EMG com estimulação repetitiva tornam o diagnóstico de MGJ desafiante. Um elevado grau de suspeição diagnóstica é necessário, sendo esta uma doença potencialmente tratável.

CO-10 - DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EM IDADE ADULTA: ESTUDO RETROSPECTIVO, TRANSVERSAL E MONOCÊNTRICO DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Maria Fortuna Baptista¹; Teresa Moreno²; Susana Moreira³; Mamede De Carvalho^{1,4,5}; Miguel Oliveira Santos^{1,4,5}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neuropediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3-Departamento de Pneumologia, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 4-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 5-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A distrofia muscular de Duchenne (DMD) tem início nos primeiros anos de vida e culmina com perda de marcha pela pré-adolescência. As complicações cardiorrespiratórias são a principal causa de morbimortalidade, mas um maior número de doentes atinge a idade adulta.

Métodos: Estudo clínico retrospectivo, transversal que inclui adultos (>18 anos) com DMD com teste genético positivo, seguidos na consulta de doenças neuromusculares do adulto (janeiro de 2017 - agosto de 2024).

Resultados: Identificados 8 doentes, mediana de 22 anos (IQR 2,8; Min/Max 21-27), com o quadro clínico habitual de tetraparésia de predomínio proximal, com grave envolvimento dos membros inferiores, e pseudohipertrofia gemelar bilateral. Em 75% dos doentes foram identificadas deleções ou duplicações no gene *DMD*. Perda da marcha com uma mediana de 13,5 anos (IQR 3,5; Min/Max 13,5-17), com retrações tendinosas em 6 doentes (75%). Utensílios adaptados para a alimentação em 6 doentes e 5 (62,5%) usam uma cadeira elétrica. Nenhum apresenta envolvimento bulbar, mas um (12,5%) tem envolvimento cognitivo. A insuficiência respiratória com indicação para ventilação não-invasiva é comum a todos desde a fase pré-adulta, estando 3 (37,5%) com suporte noturno (média 8 horas) e 1 (12,5%) >22 horas. Os restantes (50%) recusam suporte ventilatório. Quatro (40%) apresentam miocardiopatia dilatada. Sete doentes (87,5%) iniciaram deflazacorte na infância, 4 (57,1%) mantêm tratamento (dose média 30 g/dia). Comorbilidades: 5 doentes (62,5%) apresentam osteoporose grave e

2 (25%) hipertensão arterial, dor crónica e escoliose grave (um operado). Seis doentes (75%) fazem semanalmente fisioterapia (média 2 sessões) e destes, metade faz também hidroginástica (média 2 sessões). Dois doentes (25%) completaram o 12º ano e 3 (37,5%) o curso superior, encontrando-se 1 em teletrabalho.

Conclusão: A continuação dos cuidados multidisciplinares na fase adulta é fundamental e coloca novos desafios: manter a função dos membros superiores e cardiorrespiratória e tratar as complicações.

CO-11 - O IMPACTO DO TRATAMENTO COM NUSINERSEN NA INFLAMAÇÃO SISTÉMICA NA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO III

Maria Fortuna Baptista³; Ana Catarina Pronto-Laborinho^{1,2}; Teresa Freitas^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2,3}; Miguel Oliveira Santos^{1,2,3}

1-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introdução: Recentemente, a patogénese da atrofia muscular espinhal (SMA) tem sido associada à existência de inflamação sistémica crónica. No entanto, desconhece-se se o tratamento com nusinersen modula esta inflamação. Os rácios neutrófilos-linfócitos (NLR) e plaquetas-linfócitos (PLR) são marcadores simples de inflamação sistémica. O objetivo é medir o efeito do tratamento com nusinersen na inflamação sistémica através dos rácios NLR e PLR.

Métodos: Estudo clínico retrospectivo que inclui adultos com SMA tipo III tratados com nusinersen e seguidos na consulta de doenças neuromusculares (janeiro de 2019 - dezembro de 2023). Foram recolhidos os rácios NLR e PLR e parâmetros clínicos (RULM, HFMSE, FVC, MIP e MEP) antes (*baseline*) e ao 22º mês do tratamento.

Resultados: Foram incluídos 11 doentes, 7 (63,6%) do sexo masculino. Mediana de início dos sintomas 7 anos (IQR 8,2; min/max 3,3-11,5) e mediana de duração da doença 33 anos (IQR 14,4; min/max 31,1-45,5). Sete (63,6%) doentes estão dependentes de cadeiras de rodas. Nenhum apresenta escoliose com indicação cirúrgica ou uso de ventilação não invasiva. Ao 22º mês de tratamento com nusinersen, foi identificado uma diminuição significativa do NLR [NLR *baseline* 2,48 (IQR 3,7; min/max 1,87-5,57); NLR 22ºmês 2,26 (IQR 2,47; min/max 1,60-4,07); $p < 0,0371$], acompanhada por uma melhora clínica significativa nas escalas motoras [RULM *baseline* 30,0 (IQR 12,5; min/max 22,5-35,0), RULM 22ºmês 33,0 (IQR 9; min/max 27,8-36,8); $p < 0,012$ e HFMSE *baseline* 25,0 (IQR 14,7; min/max 19,3-34,0), HFMSE 22ºmês 31,0 (IQR 20,8; min/max 22,5-43,3); $p < 0,0001$]. Não foram observadas diferenças significativas nos parâmetros respiratórios. PLR não mudou após o tratamento.

Conclusão: Em adultos com SMA tipo III tratados com nusinersen o NLR parece diminuir ao longo do tempo acompanhado por uma melhora clínica. Possivelmente, nusinersen modula o ambiente inflamatório sistémico o que poderá ter um impacto na progressão da doença. São necessários estudos adicionais para validar a nossa hipótese.

CO-12 - OCULOPHARYNGEAL MUSCULAR DYSTROPHY: GENETIC ANALYSIS OF 154 PATIENTS OVER A 14-YEARS PERIOD

Ana Lopes^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Pedro Pereira³; Jorge Saraiva⁴; André Caetano⁵; Adelaide Palos⁶; André Militão⁷; Miguel Oliveira Santos⁸; Simão Cruz²; Ana João Marques¹⁰; Catarina Falcão Campos⁸; Ernestina Santos¹¹; Luís Santos⁵; Márcia Rodrigues¹²; Marisa Tavares Brum¹³; Ana Calado¹⁴; Carlos Oliveira Santos¹⁵; Diana Aguiar De Sousa⁸; Elisa Campos Costa³; Goreti Nadais¹⁶; João Coimbra³; João Preença³; Luciano Almendra¹⁷; Luísa Medeiros¹⁴; Marta Vieira Dias⁶; Roberto Franco¹⁸; Rui André¹⁹; Sara Parreira⁸; Teresa Barata Silvério³; Tiago Galdes³; Jorge Sequeiros^{1,2,20}; João Parente Freixo^{1,2}; Jorge Oliveira^{1,2}

1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 3-Neurology Department, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 4-Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 5-Neurology, Hospital de Egas Moniz, Lisbon, Portugal; 6-Neurology Service, Hospital de Santarém, Portugal; 7-Department of Neurology, Unidade Local de Saúde Arrábida, Setúbal, Portugal; 8-Neurology, Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 9-Department of Neurology, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 10-Neurology Department, Trás-os-Montes and Alto Douro Hospital Center, Vila Real, Portugal; 11-Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 12-Service of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte – Hospital Santa Maria, Portugal; 13-Neurology Department, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E., Portugal; 14-Department of Neurology, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E. – Hospital de Santo António dos Capuchos Portugal; 15-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 16-Neurology Department, Hospital Sao Joao, Porto, Portugal; 17-Departments of Neurology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 18-Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélcio Mendonça, Madeira, Portugal; 19-Neurology, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu, Portugal; 20-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

Introduction: Oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD) is a rare, late-onset neuromuscular disease characterized by progressive eyelid ptosis and dysphagia, followed by later involvement of the lower limb girdle muscles, leading to weakness. OPMD is primarily an autosomal dominant (AD) disorder, although a rarer autosomal recessive (AR) form also exists. The genetic basis of OPMD involves trinucleotide (GCN)_n repeat expansions encoding alanine in exon 1 of the polyadenylate-binding protein nuclear 1 gene (*PABPN1*).

We aimed to characterize the mutational spectrum of OPMD in a laboratory cohort.

Methods: We reviewed our laboratory database for patients tested for *PABPN1* repeat expansions (between 2010 and August 2024) to characterize the mutational spectrum of this OPMD cohort.

Results: The dataset comprises 154 individuals (142 diagnostic and 12 pre-symptomatic tests) corresponding to 147, apparently unrelated, families. The mean age at testing was 63 years.

A total of 78 cases carried pathogenic expansions: i) 72 with genotypes compatible with AD disease form (GCN[10]+[13] n=40, GCN[10]+[14] n=20, GCN[10]+[15] n=6, GCN[10]+[12] n=4 and GCN[10]+[11] n=2); ii) 6 have AR OMPD genotypes (GCN[11]+[11] n=2, GCN[11]+[12] n=2, GCN[11]+[13] n=1, and GCN[13]+[14] n=1).

Of the 142 patients referred for genetic testing, a definitive diagnosis was achieved in 50% (71 patients, spanning 147 families). With pre-symptomatic testing, 58% were found to carry an expanded pathogenic allele. Approximately 8% of patients had biallelic pathogenic expansions in the *PABPN1* gene, likely corresponding to AR OPMD. Genetic diagnosis is essential for affected individuals and their families, as it significantly influences clinical management and enables proper genetic counseling.

Conclusion: Our findings underscore the importance of establishing the epidemiology of OPMD in Portugal, which remains to be fully determined. Understanding such genetic landscape could offer valuable insights into the disease's prevalence and geographic distribution.

CO-13 - NEUROGRAFIA E ESTIMULAÇÃO NERVOSA REPETITIVA DO HIPOGLOSSO: DESCRIÇÃO TÉCNICA E VALORES NORMATIVOS

Ana Lúcia Oliveira¹; Cristiana Alves³; Sandra Palma³; Márcio Cardoso⁴; Pedro Pereira²; Sofia Bernardo²
1-Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, Vila Franca de Xira; 2-Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, Lisboa; 3-Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada; 4-Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

A neurografia do hipoglossos é particularmente pertinente em doentes com sintomas bulbares. O método tradicional utiliza elétrodos especiais sobre a língua, sendo tecnicamente difícil. Propomos uma metodologia mais cómoda para o doente e fácil de reproduzir.

Pretende-se descrever a técnica e estabelecer valores normativos do CMAP e estimulação nervosa repetitiva (ENR) do nervo hipoglossos com registo no complexo sub-mentoniano.

Foram recrutados controlos saudáveis e colhidas variáveis demográficas. O nervo hipoglossos foi estimulado ao nível do bordo interno do ângulo da mandíbula. O elétrodo ativo foi colocado na região sub-mentoniana, no terço proximal entre a protuberância do mento e o ângulo da mandíbula e a meia distância entre o bordo inferior da mandíbula e a linha média e o elétrodo de referência na mesma posição contralateral. Registou-se a latência, amplitude e a área das respostas supramáximas. A ENR foi realizada a 2Hz. Dado a ausência de distribuição normal dos dados, determinou-se a mediana e a amplitude interquartil (AIR) para o decréscimo de amplitude e área. Determinou-se o limite superior da normalidade (LSN), considerando o valor mais elevado de decréscimo da amplitude e área. O teste Mann-Whitney-U foi utilizado para determinar se existem diferenças significativas entre lados.

Foram incluídos 13 controlos saudáveis, 9 do sexo feminino com uma idade mediana de 29 anos (extremos: 20-60 anos). A intensidade média foi de 50,6 mA (extremos: 19-100 mA), considerada tolerável por todos os participantes. Não houve diferenças significativas entre lados, tendo-se optado por combinar os dados (n=26). Os valores normativos encontram-se na Tabela 1.

(CO13) Tabela 1. Valores normativos ENR do genioglossos (F:M=18:8)

CMAP Latência (ms)	CMAP amplitude (mV)	Decréscimo de amplitude, mediana (%) (AIR)	Decréscimo de área, mediana (%) (AIR)	LSN de decréscimo amplitude (%)	LSN decréscimo da área (%)
< 1,83	> 1,8	2 (3)	1 (6)	7	9

Apresentamos os valores normativos desta nova metodologia, mais prática, para futuras avaliações clínicas em indivíduos com sintomatologia bulbar.

CO-14 - UTILIDADE DA ESTIMULAÇÃO REPETITIVA DO NERVO HIPOGLOSSO EM DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

Sofia Bernardo¹; Ana Lúcia Oliveira²; Cristiana Alves³; Sandra Palma⁴; Pedro Pereira⁴

1-Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra; 2-Serviço de Neurologia, ULS Estuário do Tejo; 3-ULS Almada-Seixal; 4-Serviço de Neurologia, ULS Almada-Seixal

Introdução: A miastenia gravis (MG) é uma doença auto-imune que pode afetar qualquer músculo, incluindo aqueles que têm funções bulbares. A estimulação nervosa repetitiva (ENR) é a técnica de eletrodiagnóstico mais acessível e, por isso, mais utilizada para confirmar o seu diagnóstico. No entanto, a ENR não avalia, por rotina, os músculos com funções bulbares.

O nosso objetivo foi determinar a sensibilidade global e dos doentes com apresentação predominantemente bulbar, da ENR do nervo hipoglosso, com registo no complexo sub-mentoniano (CSM).

Metodologia: Estudo observacional, longitudinal e retrospectivo, que incluiu 102 indivíduos que realizaram ENR, entre Fevereiro de 2020 e Julho de 2024, por suspeita de síndrome miasténica. Destes 102 indivíduos, foram selecionados 25 que têm o diagnóstico definitivo de MG. Foram agrupados de acordo com a classificação MGFA inicial. A ENR foi realizada, preferencialmente, em 5 dos seguintes nervos: hipoglosso, acessório, radial, facial e cubital.

Resultados: Nos 25 doentes com diagnóstico definitivo de MG, 18 realizaram ENR e SFEMG e 7 apenas fizeram ENR. O trapézio apresentou a maior sensibilidade global (48%) e nas formas oculares (33%). O CSM foi o segundo mais sensível globalmente (40%) e com a sensibilidade mais elevada para detetar formas bulbares (80%), seguido pelo trapézio (56%). Num doente com queixas bulbares ligeiras (MGFA IIb) o CSM foi o único músculo avaliado a apresentar decremento.

Conclusão: Embora limitado pela sua natureza retrospectiva e pelo viés de seleção dos nervos utilizados na ENR em cada indivíduo, este estudo, mostrou que nas formas bulbares o CSM foi o músculo mais sensível, confirmando a sua utilidade na avaliação de doentes com suspeita de síndrome miasténica, particularmente nas formas bulbares, onde pode ser o único a apresentar alterações, pelo que deve ser considerado nos protocolos de avaliação de doentes miasténicos nos vários laboratórios de EMG.

CO-15 - O ESPECTRO DAS LAMINOPATIAS: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Teresa Barata Silvério^{1,2}; Rafael Inácio³; Joana Coelho^{3,4}; Teresa Moreno^{3,4}

1-Centro de Desenvolvimento da Criança, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal; 3-Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria; 4-Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria

Introdução: As laminopatias são doenças genéticas raras e progressivas, caracterizadas por quadro de distrofia muscular com contraturas tendinosas precoces, fraqueza muscular proximal e alterações cardíacas, incluindo arritmias, defeitos de condução e cardiomiopatia. O fenótipo clínico e o prognóstico são variáveis.

Metodologia: Foram colhidos dados demográficos, clínicos e laboratoriais dos doentes com mutações da Lamina A/C se-

guidos na consulta de doenças neuromusculares.

Resultados: Incluímos sete doentes, maioria do sexo masculino, dois doentes meios-irmãos. Dois doentes perderam seguimento da consulta por mudança de país de residência.

Todos tiveram apresentação clínica na primeira infância. Encontramos dois grupos de apresentação: forma mais precoce com fraqueza muscular grave, hipotonia neonatal de predomínio axial, *head drop* nos primeiros meses de vida e perda da marcha nos primeiros anos de vida; o segundo grupo com alteração da marcha (por retrações tendinosas desproporcionadas ao grau de fraqueza) e *rigid spine*, com fenótipo clássico de distrofia muscular de Emery-dreifuss.

Quatro doentes apresentaram insuficiência respiratória com necessidade de VNI. As manifestações cardíacas foram identificadas maioritariamente na adolescência, em ambos os grupos-seis doentes apresentaram arritmias cardíacas graves, um bloqueio auriculoventricular completo, dois com miocardiopatia dilatada e insuficiência cardíaca com disfunção ventricular esquerda grave. Três dos cinco doentes que mantiveram seguimento apresentaram AVC isquémico cardioembólico, simultâneo ao agravamento da patologia cardíaca.

Em seis doentes foi feita confirmação genética de laminopatia, um doente sem diagnóstico genético. Os doentes mais antigos realizaram biópsia, inconclusiva.

Relativamente à evolução, seis doentes perderam a marcha autónoma, três faleceram devido à patologia cardíaca, dois desconhecemos a sobrevida.

Conclusão: A nossa série espelha a variabilidade fenotípica descrita na Literatura. As manifestações do músculo cardíaco sucederam as manifestações esqueléticas, com significativo impacto na morbi-mortalidade destes doentes. Com este trabalho pretendemos assim realçar a importância do diagnóstico precoce das manifestações cardíacas, de forma a dirigir o tratamento precoce e evitar complicações potencialmente fatais.

CO-16 - DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO PEDIÁTRICO

Mário Ribeiro¹; Joana Silva^{1,2}; Cristina Garrido¹; Manuela Santos¹

1-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; 2-ULS Trás-os-montes e Alto Douro

Introdução: A distrofia muscular de Becker (DMB) é uma doença neuromuscular ligada ao X, causada por variantes no gene *DMD*, que codifica a distrofina. A disfunção desta proteína conduz a degeneração muscular esquelética e cardíaca, manifestando-se por perda progressiva de força muscular, cardiomiopatia dilatada e também défice cognitivo.

O nosso objetivo foi caracterizar doentes com DMB em seguimento num centro de doenças neuromusculares pediátrico.

Metodologia: Estudo retrospectivo e descritivo de doentes com DMB, seguidos entre janeiro de 1995 e maio de 2024. Analisados dados demográficos e clínicos com recurso ao SPSS®.

Resultados: Identificados 23 casos do sexo masculino, 39,1% referindo história familiar (n=9). Os primeiros sintomas surgiram com uma idade mediana de 3 anos (AIQ 5,3). A apresentação clínica inicial incluiu marcha instável (n=5, 21,7%), cansaço (n=5, 21,7%), mialgias (n=4, 17,4%), elevação assintomática da CK (n=3, 13%), atraso do desenvolvimento motor (n=3, 13%) e mioglobulinúria (n=2, 8,6%). A idade média do diagnóstico foi 7,5 anos (DP 0,9). A deleção envolvendo o exão 48 do gene *DMD* foi a alteração genética mais frequente (n=8, 34,8%). Apresentavam alterações do desenvolvimento 7 crianças: perturbação do desenvolvimento intelectual (n=5, 21,7%),

perturbação de hiperatividade/défice de atenção (n=3, 13%), marcha com início tardio (n=4, 17,4%), perturbação do espectro do autismo (n=1, 4,3%) e perturbação específica da linguagem (n=1, 4,3%). Um caso apresentou cardiomiopatia dilatada. Um doente perdeu a capacidade de marcha em idade pediátrica. Três doentes iniciaram corticoterapia (13%) por agravamento da sintomatologia motora. O tempo de seguimento foi em média 8,7 anos (DP 1,1).

Conclusão: A variabilidade fenotípica desta patologia, com sintomatologia muitas vezes inespecífica, dificulta o diagnóstico. No entanto, o reconhecimento atempado é fundamental para vigilância adequada, orientação genética e estudo da família. Destacamos a necessidade do seguimento multidisciplinar, essencial na abordagem desta patologia e das suas comorbilidades, nomeadamente perturbações do neurodesenvolvimento, cuja prevalência se revelou significativa.

CO-17 - TELETONINOPATIAS: ANÁLISE DE UMA COORTE DO NORTE DO PAÍS

Catarina Borges¹; Ana Azevedo²; Ana Paula Sousa^{3,4}; Márcio Cardoso^{3,4}; Teresa Coelho^{3,4}; Manuela Santos^{4,5}; Ana Rita Gonçalves⁶; Emília Vieira⁶; Michel Mendes¹; Andreia Veiga¹; Ricardo Taipa^{4,7}; Miguel Pinto^{4,7}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Região de Aveiro; 3-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Sto. António; 4-Centro de Referência EURO-NMD; 5-Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Sto. António; 6-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, ULS Sto. António; 7-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A mutação do gene da teletonina (TCAP) habitualmente associa-se a distrofia muscular das cinturas (LGMD R7) de transmissão autossómica recessiva, apresentando o espectro clínico alguma heterogeneidade. O nosso objetivo foi proceder à caracterização clínico-patológica de uma coorte de doentes com teletoninopatias.

Metodologia: Revisão clínico-patológica e molecular de doentes com diagnóstico de teletoninopatia seguidos em Consulta Externa de Neurologia em 2 centros hospitalares.

Resultados: Foram encontrados 8 doentes, de 4 famílias, 5 dos quais do sexo feminino (63%). O início de sintomas ocorreu numa mediana de idade de 10 anos, caracterizando-se por fraqueza muscular nos membros inferiores. A avaliação inicial disponível dos doentes mais jovens (6 doentes, mediana de 28 anos) mostrava paraparésia simétrica, de predomínio distal (n=2), proximal (n=3) ou próximo-distal (n=1). Os restantes (2 doentes, mediana de 43 anos) exibiam tetraparésia predominantemente crural e proximal. Na progressão da doença verificou-se afecção distal proeminente e precoce, particularmente da dorsiflexão dos pés, e, em 6 doentes, por envolvimento tardio dos membros superiores. Em 50% dos casos verificou-se perda da marcha após 32 anos de doença. Um doente teve envolvimento respiratório e outro cardiomiopatia hipertrófica. Seis evidenciavam hiperCKémia (média de 1009 U/L). A RM-muscular dos membros inferiores revelou num doente alterações em músculos da coxa e tibial anterior, apenas em T2 STIR. As biópsias musculares revelaram alterações miopáticas e internalizações nucleares (n=6), fibras lobuladas (n=4), vacúolos bordejados (n=1) e alterações miofibrilares (n=1). A variante patogénica c.157C > T (p.Gln53*) no gene TCAP foi verificada em todos os casos, existindo consanguinidade parental em 5 doentes.

Conclusão: A nossa coorte exibe características clínicas e evolução similar à descrita na literatura, e sugere que possam

existir aspectos distintivos potencialmente úteis no diagnóstico diferencial, como o envolvimento distal precoce (compartimento anterior da perna) e alterações histológicas do tipo vacuolar ou miofibrilar.

CO-18 - MUTATIONAL SPECTRUM WITHIN A COHORT OF >1500 PATIENTS WITH HEREDITARY NEUROPATHIES

Maria José Simões^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Alexandra M. Lopes^{1,2}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Paulo Silva^{1,2}; Ana Lopes^{1,2}; Rita Bastos-Ferreira^{1,2}; Sara Morais^{1,2}; Joana Sá^{1,2}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2}; Patricia Marques^{1,2}; Liliana Rocha^{1,2}; Diana Pinto^{1,2}; Filipe Alves^{1,2}; Tiago Carvalho^{1,2}; 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, Portugal; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3-ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

Introduction: Hereditary neuropathies (HN) constitute a large and highly heterogeneous group of diseases, with an estimated prevalence of approximately 40 per 100 000 individuals. During the past decade, whole-exome sequencing (WES) was paramount in identifying new genetic causes for HN.

We aimed to characterize the mutational spectrum of hereditary neuropathies.

Methods: We reviewed our laboratory database for HN genetic testing (January 2016-June 2024), either studied by a WES-based multigene panel or through conventional approaches (single-gene or variant-specific tests). Only pathogenic or likely-pathogenic variants were considered.

Results: Single-gene studies were performed in 284 patients and WES-based multigene tests in 630 cases. The diagnostic yield was slightly higher for WES-based studies (11%) compared with single-gene analysis (7%). From 87 patients with an established diagnosis, we identified 43 variants reported in the literature and 12 not previously described in *MME*, *MTMR2*, *SACS*, *PRX*, *PLP1*, *OPA1*, *SH3TC2*, *GJB1*, and *PMP22* genes. Copy number variants (CNVs) were found in 37 patients (13 deletions and 24 duplications).

TTR-related familial amyloid polyneuropathy (TTR-FAP), analysed through a targeted approach for the p.Val50Met variant, resulted in genetic confirmation in 83 patients (51% of those tested, 83/196). CNVs involving the *PMP22* gene were identified in 198 patients, including 130 duplications (52% of tested patients, 130/278) causing Charcot-Marie-Tooth type 1A (CMT1A), and 68 deletions (31%, 68/232) associated with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies (HNPP).

Conclusion: In this study, we estimated the diagnostic yield across different testing approaches for HN. Overall, it is higher compared with other neurological diseases, mostly due to the prevalence of CMT1A and TTR-FAP. However, the mutational spectrum extends beyond these causes, encompassing rarer subtypes, differential diagnoses, and variants not yet documented in the literature. This knowledge has scientific and clinical significance and is essential to improve HN genetic testing.

Acknowledgments: We thank patients and referring clinicians.

E-POSTERS COM APRESENTAÇÃO

EPA-01 - CONGENITAL MYOPATHY: UNUSUALLY SEVERE PHENOTYPE UNCOVERS THREE GENETIC DISEASE LOCUS CONTRIBUTING TO THE PHENOTYPE

Isabel Serra Nunes^{1,2}; Ana Rita Soares^{3,4}; Cristina Garrido^{1,2}; Manuela Santos^{1,2}; Célia Soares^{2,3,4,5,6}

1-Consulta Doenças Neuromusculares, Serviço Neuropediatria, CMIN – Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Centro Referência EURO NMD, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Genética Médica, Clínica de Genética e Patologia, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-UMIB – Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 5-Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 6-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

Introduction: *RYR1* gene variants are a leading cause of congenital myopathies. Traditionally, dominant variants are linked to central core disease and susceptibility to malignant hyperthermia. However, when the phenotype defies the expected diagnosis, it's crucial to explore other underlying causes.

Case Report: A 9-year-old girl with a family history of *RYR1*-associated congenital myopathy presented with severe weakness and hypotonia since birth. Genetic testing confirmed the heterozygosity for the familial pathogenic missense variant (NM_000540.2:c.14693T>C). However, her neuromuscular phenotype was significantly more severe than that of her relatives, and in addition, she presented RASopathic dysmorphisms with hypertelorism and learning difficulties. At 11 months, the appearance of café-au-lait macules, neurofibromas and neuroimaging suggesting focal areas of signal intensity prompted further investigation. Array-CGH reported a deletion in the 17q11.2 region, encompassing the *NF1* gene, causative of neurofibromatosis type 1. Despite this diagnosis, her severe phenotype warranted array-CGH bioinformatic re-analysis that disclosed the partial deletion of *SUZ12*, whose haploinsufficiency is associated with dysmorphic features and varying degrees of developmental delay and intellectual disability, providing a deeper understanding of her condition's complexity.

Conclusion: The highly variable phenotype of *RYR1*-related disorders makes it challenging to determine when it might be influenced by additional genetic factors. In the presented case, dysmorphic features and dermatological alterations suggestive of *NF1* served as red flags prompting further investigation. Although the initial array-CGH report did not highlight the partial deletion of *SUZ12*, careful clinical integration by the medical team led to its reevaluation as relevant for the phenotype. This case underscores the importance of comprehensive genetic evaluation in patients with atypical presentations of known genetic disorders.

EPA-02 - A HEALTHY FEMALE WITH A DMD DUPLICATION IN CARRIER SCREENING: CHALLENGES IN VARIANT INTERPRETATION AND CLINICAL MANAGEMENT

Celia Azevedo Soares^{1,2,3,4,5}; Maria Abreu¹; Ana Gonçalves^{2,5,6}; Rosário Santos^{2,5,6}; Márcio Cardoso^{5,7}

1-Serviço de Genética Clínica, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto

Magalhães, Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal; 2-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; 3-Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 4-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-European Reference Network for Neuromuscular Diseases (EURO-NMD), Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal; 6-Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal; 7-Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal

Introduction: Precise delineation of variant pathogenicity assumes critical importance amidst the rising of carrier screening in healthy individuals. Interpreting genetic variants in X-linked recessive disorders in females poses a significant challenge in this context with importance for clinical management and reproductive planning. Dystrophinopathies (Duchenne and Becker muscular dystrophy and isolated *DMD*-associated dilated cardiomyopathy) resulting from deleterious variants in *DMD*, exemplifies this complexity, characterized by a more severe phenotype in males, and milder to asymptomatic status in females. *DMD* duplications encompassing specific exons are recognized causes of dystrophinopathies, yet not all duplications within this gene have proven pathogenicity, despite their inclusion in some carrier screening protocols for healthy females.

Case Report: A 23-year-old healthy female was referred to our Medical Genetics clinic after being excluded as a gamete donor at another institution due to the detection of a *inframe* duplication spanning exons 26 to 30 in *DMD* via next-generation sequencing. The variant was initially classified as “probably pathogenic” by an external laboratory. Upon evaluation, we validated the variant using orthogonal methodology and conducted a comprehensive review of public and our internal databases, revealing a male child from our internal database with no neuromuscular complaints harboring the same variant. We reclassified the *DMD* duplication as being of unknown significance. Physical examination and CK levels in the female patient revealed no abnormalities, as in her mother with the same variant. Presently, defining the necessity of further follow-up remains challenging, particularly with respect to muscular dystrophy and *DMD*-associated dilated cardiomyopathy screening protocols. The uncertain risk of dystrophinopathies in her offspring is also a source of anxiety for this patient.

Conclusion: By sharing this case, we aim to emphasize the importance of comprehensive variant classification and the need for caution in attributing pathogenicity solely based on straightforward predictions of genetic findings in healthy individuals.

EPA-03 - CONSULTAS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES EM UM CENTRO HOSPITALAR: CRESCIMENTO E INOVAÇÃO AO LONGO DE UMA DÉCADA DE SEGUIMENTO

Sara Lima¹; Catarina Borges Silva¹; Michel Mendes¹; Andreia Matas¹; Andreia Veiga^{1,2}

1-Serviço de Neurologia da ULS Trás-os-Montes e Alto Douro;

2-Unidade de Neurofisiologia da ULS Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A consulta externa de doenças neuromusculares abrange o diagnóstico e tratamento de patologias que afetam o nervo periférico, a junção neuromuscular e o músculo. Na última década, os avanços científicos permitiram o acesso a novos métodos diagnósticos e terapêuticos.

O nosso objetivo foi comparar as características demográficas, clínicas, diagnósticas e terapêuticas dos doentes seguidos na Consulta Externa de Doenças Neuromusculares nos anos de 2013 e 2023.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise dos dados de doentes acompanhados na Consulta de Doenças Neuromusculares em 2013 e em 2023. Colheram-se dados demográficos, clínicos, diagnósticos e terapêuticos, seguidos de análise estatística.

Resultados: Em 2013, identificaram-se 97 doentes, 58,8% do sexo masculino, idade mediana de 55 anos (amplitude interquartil 40-67), sendo que 25,8% dos doentes apresentava idade >65 anos. Em 2023, identificaram-se 368 doentes, 55,7% do sexo masculino, idade mediana de 61 anos (amplitude interquartil 49-71), com 40,2% dos doentes com idade >65 anos. Défice motor e queixas sensitivas foram os principais motivos de referenciação em ambos os anos. A polineuropatia axonal permaneceu o diagnóstico mais frequente, representado 23,7% e 14,9% dos diagnósticos em 2013 e 2023, respetivamente. Em 2023, as distrofias musculares e miopatias representavam 15,2% dos diagnósticos (23,7% em 2013), a miastenia gravis representava 6% (1% em 2013), as doenças do neurónio motor representavam 9,5% (8,2% em 2013) e a neuropatia desmielinizante genética ou adquirida representava 12,2% (7,2% em 2013). Em 2023 requisitaram-se mais testes genéticos (n=3 em 2013; n=36 em 2023) mas menos biópsias de nervo ou músculo (n=17 em 2013; n=1 em 2023). A percentagem de doentes a realizar tratamento no Hospital de Dia foi superior em 2023 (4,9% vs 2,1%).

Conclusão: No período estudado, a Consulta Externa de Doenças Neuromusculares apresentou um crescimento significativo, com aumento da idade mediana dos doentes seguidos e uma mudança de paradigma da investigação e terapêuticas realizadas.

EPA-04 - SOBRECARGA LIPÍDICA EM BIÓPSIAS MUSCULARES DE DOENTES COM SUSPEITA DE MIOPATIA: CORRELAÇÃO CLINICOPATOLÓGICA

Carla Morgado¹; Sofia Reis Marques¹; Bárbara Teixeira³; Inês Reis²; Aurora Rodrigues²; Ricardo Taipa²; Miguel Pinto²

1-Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2-Serviço de Neuropatologia, ULS Santo António; 3-Serviço de Neurologia, ULS Entre Douro e Vouga

Introdução: A sobrecarga lipídica nas fibras musculares pode ser manifestação de doença primária do metabolismo lipídico ou secundária a outros processos patológicos, nomeadamente citopatias mitocondriais, miopatias tóxicas ou inflamatórias.

Pretendemos caracterizar, sob o ponto de vista clínico e patológico, uma coorte de doentes que realizaram biópsia muscular com achados de sobrecarga lipídica.

Métodos: Revisão histopatológica dos músculos de doentes com biópsia muscular realizada entre 2018 e 2023, com relatórios que descreviam sobrecarga lipídica, tendo sido utilizada uma classificação semi-quantitativa de gravidade com recurso ao oil red O e cortes semifinos. Os dados sociodemográficos e clínicos dos doentes foram obtidos através dos registos clínicos.

Resultados: Foram incluídos no estudo 23 doentes, sendo 13 (56,5%) do sexo feminino. A fraqueza foi o sintoma mais frequentemente reportado (16; 69,6%), seguido pelas mialgias, hiperCKemia e intolerância ao exercício. A mediana de idades à data da biópsia foi de 48 (8-80) anos. Nas preparações de he-

matxilina/eosina verificou-se sinais de sobrecarga lipídica em apenas 61% dos casos. Detetou-se sobrecarga lipídica discreta em 8 (34,8%), moderada em 6 (26,1%) e grave em 5 (21,7%) casos. A investigação foi completada com análise do perfil de acilcarnitinas e estudo molecular em 5 (21,7%) doentes, 3 deles com sobrecarga grave e 2 com moderada. Desses estabeleceu-se diagnóstico bioquímico de lipidoses em 2 doentes, sem diagnóstico molecular. No grupo de doentes com sobrecarga discreta/moderada, foi identificado uma lipidose por deficiência múltipla de desidrogenases de acil-CoA (MADD), além de 2 miopatias tóxicas, uma distrofia muscular, uma miopatia inflamatória e uma miosite vírica.

Conclusão: As doenças primárias do metabolismo lipídico associam-se mais frequentemente a sobrecarga lipídica grave na biópsia muscular. Os casos de sobrecarga lipídica ligeira a moderada apresentam etiologias heterogêneas e a investigação destes casos nem sempre foi completa, o que sugere uma subvalorização dos casos de lipidose.

EPA-05 - APRESENTAÇÃO TARDIA DE DISTROFIA FÁCIO-ESCÁPULO-UMERAL TIPO 1: DIFICULDADE DIAGNÓSTICA E NA CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO

Artur Nascimento¹; Joana Dionísio¹; Rafael Roque²; Isa Correia³; Hildeberto Correia³; Simão Cruz¹

1-ULS Amadora/Sintra; 2-ULS Santa Maria; 3-Joaquim Chaves Saúde

Introdução: A distrofia fácio-escápulo-umeral tipo 1 (FSHD1) é uma miopatia lentamente progressiva que se manifesta com um padrão topográfico de fraqueza muscular muito típico, juntamente com alterações morfológicas patognomónicas da cintura escapular. Esta doença resulta de uma contração das repetições D4Z4 no cromossoma 4q (<10 repetições) que causa perda de supressão do gene *DUX4*, com efeitos citotóxicos. O início dos sintomas ocorre classicamente entre os 15-30 anos, porém o espectro fenotípico inclui formas de início precoce, mais graves (0-3 repetições), e formas de início tardio e eventualmente assintomáticas (>8 repetições).

Caso Clínico: Mulher de 77 anos avaliada em consulta de Neurologia por dificuldades na marcha (tropeça com o pé direito), dificuldade em subir escadas e levantar-se de assentos baixos, com 5 anos de evolução. No exame neurológico destacava-se fraqueza bilateral assimétrica do encerramento palpebral e da região perioral, elevação assimétrica das omoplatas, atrofia dos músculos paraespinais, hiperlordose lombar, fraqueza na dorsiflexão dos pés e na cintura pélvica. Sem evidente omoplata alada ou sinal de Beevor. Considerando a idade de início tardio, a curta evolução dos sintomas e a ausência de alguns aspectos típicos de FSHD, realizou inicialmente uma investigação mais abrangente que incluiu: CK 385 UI/L; eletromiografia com alterações miopáticas; biópsia muscular com infiltrados inflamatórios, sem fibrose nem substituição adiposa significativa; serologias de miosites negativas, exceto anticorpos anti-Mi2 e anti-PL12 fracamente positivos. Fez prova terapêutica com corticoterapia oral, sem resposta. Prosseguiu-se então com o estudo genético para a FSHD1 que revelou 5 repetições D4Z4.

Conclusão: Apesar da FSHD incluir habitualmente características fenotípicas muito sugestivas, este caso relembra que também nesta doença existem atipias fenotípicas que devem suscitar a necessidade de alargar o diagnóstico diferencial. Adicionalmente, apesar de estar descrita uma correlação genótipo-fenótipo nos extremos do espectro, este caso sugere que nas contrações D4Z4 com gravidade intermédia a correlação é imperfeita.

EPA-06 - EFGARTIGIMOD NA MIASTENIA GRAVIS: UM CASO COM ELEVADA EFICÁCIA E INTERVALO PROLONGADO ENTRE CICLOS

Mariana Henriques¹; Sofia Bernardo Silva¹; Simão Cruz¹

1-Departamento de Neurologia – Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca

Introdução: O efgartigimod é um bloqueador do receptor Fc neonatal que impede a ligação das IgG circulantes a este receptor e assim promove a eliminação de anticorpos, incluindo anticorpos patogénicos. A eficácia na miastenia gravis (MG) foi demonstrada num ensaio clínico de fase 3 e no seu estudo de extensão. Desde então vários estudos de “vida real” têm sido publicados e parecem confirmar a elevada eficácia e segurança deste fármaco na MG.

Caso Clínico: Sexo feminino, atualmente com 45 anos. Início dos sintomas (oculares) de MG em julho 2021. Detetados anticorpos anti-AChR e identificado timoma, excisado em janeiro 2022. Agravamento clínico em junho 2022, sob prednisolona e piridostigmina: pontuação 19 na escala MG Composite (MGC) e 10 na MG-ADL no nadir, destacando-se como manifestações principais dispneia de repouso, disfagia e dificuldade na mastigação. Interrompeu atividade laboral pela incapacidade. Imunoglobulinas I.V. ineficazes. Plasmaferese produziu resposta ampla (redução da pontuação na MGC para 1) mas com duração breve (2-3 semanas). Apesar de prednisolona 60 mg/dia, azatioprina 200 mg/dia e piridostigmina 300 mg/dia manteve a necessidade de plasmaferese mensal durante 5 ciclos. Pela impossibilidade de suspender plasmaferese e de reduzir corticoterapia para doses seguras, iniciou efgartigimod em maio de 2023, quando tinha MGC=10 e MG-ADL=4. Remissão dos sintomas após a 1ª administração. Recidivas subsequentes foram sempre ligeiras, mas motivaram a realização de 3 ciclos adicionais, com intervalo mediano de 17 semanas entre o final de cada ciclo e o início do seguinte. Regressou ao trabalho após o 1º ciclo de efgartigimod e foi possível reduzir prednisolona para 5 mg/dia.

Conclusão: Este caso exemplifica a elevada eficácia do efgartigimod na MG e a sua particular importância em casos com manifestações graves e com má resposta à corticoterapia. Ilustra também a necessidade de individualizar os intervalos entre ciclos porque é possível alcançar-se intervalos prolongados sem sintomas.

EPA-07 - ASSOCIAÇÃO ENTRE TÍTULO DE ANTICORPOS ANTI-RECEPOR DE ACETILCOLINA NO DIAGNÓSTICO E PROGNÓSTICO NA MIASTENIA GRAVIS

Carolina Guerreiro^{1,2}; Patrícia Faustino¹; Mafalda Delgado Soares^{1,3}; Madalena Couto¹; Maria Luísa Medeiros¹; Marisa Brum¹

1-Unidade Local de Saúde São José; 2-NOVA Medical School;

3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: Os anticorpos contra o receptor de acetilcolina (anti-AChR) são os mais frequentes na miastenia gravis (MG). O papel do seu título no prognóstico da doença não está totalmente esclarecido.

O nosso objetivo foi avaliar a relação entre o título de anti-AChR no diagnóstico e a severidade da doença.

Métodos: Identificámos doentes com MG anti-AChR positiva seguidos em consulta entre 2015-2023. Analisamos as características demográficas, fenótipo clínico, níveis de anticorpos anti-AChR ao diagnóstico e presença de timoma. Definiram-se como out-

comes crise miasténica, remissão clínica e tratamento com imunoglobulina endovenosa (IgIV) ou plasmaferese (PLEX). Comparámos grupos com níveis de anticorpos ao diagnóstico ≤ 8 nmol/L ou > 8 nmol/L, conforme técnica laboratorial, e avaliamos a sua influência nos *outcomes* através de regressão logística binária.

Resultados: Incluímos 51 doentes, 56,9% mulheres e 56,9% com > 50 anos, 66,7% com fenótipo generalizado, 37,3% com níveis de anticorpos > 8 nmol/L e 43,1% com timoma. Doentes com níveis > 8 nmol/L apresentaram menos frequentemente idade > 50 anos (36,8% vs 68,8%, $p=0,041$) e mais frequentemente timoma (63,2% vs 31,3%, $p=0,041$), sem outras diferenças entre grupos ($p>0,05$). O título > 8 nmol/L ajustado à idade e presença de timoma associou-se a uma menor probabilidade de atingimento de remissão clínica (OR 0,08, IC95% 0,02-0,46, $p=0,004$). Não houve relação entre títulos e crise miasténica ou utilização de IgIV/PLEX.

Conclusão: Os doentes com títulos de anticorpos > 8 nmol/L apresentaram idade mais jovem e maior frequência de timoma na nossa amostra. O título de anticorpos mais elevado ao diagnóstico associou-se a menor probabilidade de remissão clínica, sem associação entre títulos e crise miasténica. Deste modo, apesar de ainda pouco claro o seu papel, os títulos de anti-AChR podem ser úteis na orientação terapêutica e investigação clínica dos doentes com MG.

EPA-08 - SÍNDROME DE PARSONAGE-TURNER BILATERAL: O DOBRO DO DESAFIO

Rui Lopes¹; Gonçalo Videira²; Francisco Almeida³; Ana Paula Sousa²; Marcio Cardoso²; Diogo Pereira¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A síndrome de Parsonage-Turner (SPT) é uma neuropatia inflamatória rara que afeta o plexo braquial, caracterizada por dor intensa e fraqueza muscular, geralmente unilateral. A apresentação bilateral é infrequente e representa um desafio diagnóstico significativo.

Descrevemos dois casos clínicos de SPT bilateral, destacando os aspetos clínicos e diagnósticos

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 30 anos com quadro algíco localizado à região bicipital e ombro bilateralmente, de início súbito e sequencial. Seguiu-se agravamento durante 4 dias, acompanhado de alterações sensitivas e, posteriormente, diminuição de força em ambos braços com limitação funcional. Na avaliação em consulta destaca-se fraqueza na flexão do cotovelo e abdução dos ombros, escapula alada, atrofia deltoide e bicipital moderada à direita.

A RM de plexo cervical mostrou alterações sugestivas de neuropatia inflamatória do plexo braquial direito, com eletromiografia confirmando lesões axonais sequenciais de nervos musculocutâneos, axilar direito e supraescapular esquerdo. Assumido como diagnóstico mais provável o SPT bilateral. Manteve reabilitação durante meses seguintes com involução de sintomas motores.

Caso 2: Homem de 47 anos, com inicial quadro gripal com diagnóstico de infeção por CMV, apresentou, após 2 semanas, algia direita intensa com agravamento gradual e evolução para membro contralateral, seguido de alteração da força.

A RM revelou espessamento e hipersinal de ambos plexos braquiais, sugerindo neuropatia inflamatória, pelo que iniciou corticoterapia. A eletromiografia evidenciou lesão axonal multifocal e

bilateral severa. Acompanhou-se sintomatologia respiratória com evidência radiográfica de assimetria das cúpulas diafragmáticas.

Avaliado em consulta, na qual se identificou limitação na abdução dos ombros e rotação externa dos braços, com atrofia severa de deltoide e supraespinhosos. Manteve reabilitação durante *follow-up* com ainda limitada melhoria clínica.

Conclusão: Relatamos dois casos de SPT na apresentação incomum bilateral, com diferentes manifestações clínicas e evoluções. O diagnóstico precoce e acompanhamento multidisciplinar são essenciais para otimizar o tratamento e a recuperação dos doentes.

EPA-09 - CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS OCULAR COM ESTUDO ELETROFISIOLÓGICO NEGATIVO: ESTUDO DE COORTE RETROSPECTIVO

Tiago Millner^{1,2}; Goreti Nadais²; Fernando Silveira²; Maria João Pinto^{2,3}; Luís Braz^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: O diagnóstico de miastenia gravis, particularmente nas formas oculares (MGO), é frequentemente suportado por estudos eletrofisiológicos de estimulação nervosa repetitiva (ENR) e eletromiografia de fibra única (FU)/estudo de jitter. A literatura é escassa sobre eventuais diferenças entre os casos de MGO com estudos eletrofisiológicos negativos e positivos. Este estudo visa perceber se existem essas diferenças.

Métodos: Estudo de coorte retrospectivo com análise de dados de doentes adultos com MGO seguidos num hospital universitário. Comparação entre os grupos com estudos neurofisiológicos positivo e negativo.

Resultados: Foram incluídos 19 doentes com MGO, dos quais 14 realizaram ENR + FU e 5 realizaram apenas ENR. Sete (36,8%) apresentaram pelo menos um dos estudos eletrofisiológicos positivo e 12 (63,2%) apresentaram estudos negativos (FU negativa ou, se não realizada, ENR negativa).

No grupo com resultados eletrofisiológicos negativos, a idade mediana dos doentes foi 68 (21-83) anos, 75% do sexo masculino, e 75 % com início dos sintomas após os 50 anos. A apresentação inicial foi ptose em 8,3%, diplopia em 25% e ptose+diplopia em 66,7%. A maioria (58,3%) eram seropositivos (todos para anti-AChR) e 41,7% eram seronegativos. Nestes últimos, o diagnóstico foi feito pela combinação da clínica sugestiva e resposta à terapêutica.

À data, 33,3% doentes estão controlados sem medicação e 33,3% apenas com piridostigmina. Ao longo do seguimento, 91,7% usaram corticoterapia oral (dose média de 22,83 mg/dia) e 16,7% utilizaram outros imunossuppressores (azatioprina ou micofenolato de mofetil). A mediana do acompanhamento foi de 66,5 (7-320) meses.

Comparando estas variáveis com o grupo eletrofisiologicamente positivo, não se encontraram diferenças estatisticamente significativas ($p < 0,05$).

Conclusão: Na nossa amostra, não parece haver diferenças significativas entre os grupos com estudos eletrofisiológicos positivos e negativos. Quando os estudos eletrofisiológicos são negativos, a clínica e a serologia são fundamentais para o diagnóstico.

EPA-10 - PLEXOPATIA PÓS-HERPES ZÓSTER: PARA LÁ DA NEURALGIA

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Sofia Nunes Oliveira¹

1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: A zona (reativação de varicella zoster nos gânglios das raízes dorsais) é uma doença frequente na população mais idosa, com manifestações dermatológicas e dor ao longo dos dermatomos correspondentes. Além da neuralgia pós-herpética, outras complicações têm menor prevalência (mielopatia, encefalite, AVC por vasculite, mono/polineuropatias, sobretudo cranianas).

Caso Clínico: Homem, 60 anos, com antecedentes de miastenia gravis bulbar e dislipidémia medicado com prednisolona 2,5 mg 1x/dia e hipolipemiantes recorreu à consulta de Neurologia com lesões cutâneas de herpes zóster em resolução e dor severa ao nível do território C5-C7 direito com 4 semanas de evolução. O tratamento com gabapentina e tramadol+paracetamol levou a redução significativa das queixas algícas. Após 3 meses notou diminuição persistente da força do membro superior direito. Apresentava força grau 4 da flexão/extensão, abdução/adução e rotação do braço, reflexo bicipital à direita discretamente menos amplo que à esquerda e disestesia ligeira à picada. Não tinha atrofia ou fasciculações. As análises (hemograma, VS, CK) não mostraram alterações de relevo. O eletromiograma mostrou fibrilhação e potenciais lentos de desinervação em repouso associados a traçado após estimulação sugestivo de reinervação recente nos miótomos dependentes do tronco primário superior do plexo braquial direito. A RM desse território mostrou hiper-sinal T2, STIR e T1 pós-gadólino das raízes C5-C8 e (menos expressivo de) D1 direitas, desde a emergência, sobretudo no trajeto proximal radicular e troncos nervosos, e discreto hiper-sinal C5-C7 esquerdo, compatíveis com plexopatia bilateral de predomínio direito, bem como hiper-sinal T2 e STIR dos músculos supra e infra-espinhosos direitos.

Conclusão: O caso demonstra uma complicação rara de herpes zóster, com progressão de inflamação ganglionar e radicular proximal, documentada em neuroimagem, para o território periférico/distal nervoso sensitivo e motor. Este défice foi notório já após estabilização da neuralgia pós-herpética (>3 meses), fora de janela para tratamento antiviral. O doente estava sob terapêutica imunossupressora.

EPA-11 - MUTAÇÃO DA SUPERVILINA: UMA CAUSA RARA DE MIOPATIA MIOFIBRILHAR

André Fernandes^{1,2}; Ricardo Taipa³; Miguel Mendonça Pinto³; Ana Grangeia^{2,4}; Fernando Silveira¹; Maria João Pinto^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Genética, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

Introdução: A supervilina, codificada pelo gene *SVIL*, é uma proteína preferencialmente expressa pelos músculos esquelético e cardíaco, estando envolvida na organização miofibrilar. Variantes associadas a perda de função no gene *SVIL*, em homozigotia, foram recentemente descritas como causadoras de miofibrilhar tipo-10.

Caso Clínico: 67 anos, filha de pais consanguíneos, com história familiar de cardiopatia não especificada e de perturbação da marcha de início em idade adulta. Antecedentes pessoais de cardiomiopatia dilatada e fibrilação auricular. Inicialmente ob-

servada em 2016 por fraqueza dos membros inferiores desde os 55 anos. Ao exame neurológico, apresentava tetraparésia proximal e distal nos membros superiores e de predomínio proximal nos membros inferiores, e amiotrofia dos músculos periescapulares, extensores e flexores do punho, e do compartimento posterior das pernas. Adicionalmente, eram evidentes retrações tendinosas dos cotovelos e tornozelos. Analiticamente com elevação persistente da creatina cinase (415-574 U/L). Os estudos de condução nervosa foram normais. A eletromiografia revelou um padrão miopático com atividade espontânea em alguns músculos. A ressonância magnética muscular denotou hipersinal em T2 no compartimento posterior das pernas e atrofia da porção medial dos músculos semimembranosos. O restante estudo sistêmico, incluindo autoimunidade e atividade enzimática da beta-galactosidase, foi normal. A biópsia muscular (tibial anterior) mostrou um padrão miopático com características miofibrilares e vacúolos autofágicos. O painel genético associado a miopatias miofibrilares e o exoma clínico subsequente (realizado em 2017) não identificaram variantes justificativas do quadro clínico. Posteriormente, em 2023, a revisão do exoma clínico permitiu a identificação de uma variante em homozigotia no gene *SVIL* [(NM_003174.3) - c.4614del (p.(His1538Glnfs*16))], classificada como provavelmente patogénica.

Conclusão: Apresentamos uma nova variante no gene *SVIL* associada a miopatia miofibrilar, realçando-se a importância da reavaliação periódica dos estudos genéticos e da correlação genótipo-fenótipo.

EPA-12 - EVOLUÇÃO CLÍNICA DE ADULTOS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SOB TRATAMENTO MODIFICADOR DE DOENÇA

Fábio Gomes¹; José Miguel Alves¹; Inês Videira Carvalho¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹

1-Serviço de Neurologia – Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: A aprovação de fármacos modificadores de doença para a atrofia muscular espinhal (AME) revolucionou o seguimento e monitorização destes doentes. Contudo, o seu impacto na evolução clínica a longo prazo, em particular na população adulta, não está bem estabelecido.

O nosso objetivo foi avaliar a evolução clínica de doentes adultos com AME sob tratamentos modificadores de doença.

Métodos: Estudo retrospectivo incluindo adultos com AME tipo 2 e tipo 3 sob nusinersen ou risdiplam, num centro terciário.

Resultados: Atualmente, onze doentes com AME estão sob tratamento com nusinersen ou risdiplam. Dois doentes foram excluídos por terem iniciado o tratamento farmacológico recentemente.

Dos nove doentes analisados, cinco (55,5%) são do sexo masculino. A mediana de idades no início de tratamento foi 36 (IQR 19,5) anos. Seis (66,7%) doentes apresentam AME tipo 3 e três apresentam AME tipo 2. O tempo mediano sob tratamento foi 38 (IQR 18) meses.

Cinco doentes (55,6%) estão sob risdiplam (um doente realizou *switch* do nusinersen devido a limitações na administração intratecal). Todos sem capacidade de marcha. Três doentes com tipo 2. A mediana da variação dos resultados das escalas HFMSE e RULM foi de 1 (IQR 3) e 1 (IQR 4,5) pontos, respetivamente. A variação mediana do rácio VEF1/CVF foi de 0,04 (IQR 0,07).

Nos quatro doentes sob nusinersen, a mediana da variação nas escalas HFMSE e RULM foi de 2 (IQR 4,5) e 1 (IQR 1,5) pontos, respetivamente. Todos têm capacidade de marcha, sendo que a mediana da variação do resultado no 6MWT foi de 1,5 m (30,3).

Dois doentes sob nusinersen apresentaram síndrome pós-punção lombar, tratados conservadoramente. Nenhum doente desenvolveu efeitos adversos graves ou alterações analíticas de relevo relacionadas com os fármacos.

Conclusão: Os resultados apontam para a estabilização clínica dos doentes com AME sob tratamento com nusinersen ou risdiplam e reiteram a sua segurança e tolerabilidade.

E-POSTERS

EP-01 - DUAS NOVAS VARIANTES ALÉLICAS NO GENE *GMPPB* ASSOCIADAS A UMA FORMA DE Distrofia Muscular COM BOA RESPOSTA A PIRIDOSTIGMINA

Pedro Almeida¹; José Mendes Ribeiro²; António Campos²; Nataliya Tkachenko³; Jorge Diogo Da Silva³; Andreia Carvalho¹; Henrique Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 3-Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A GDP-manose pirofosforilase B (*GMPPB*) é uma enzima chave envolvida nos processos de glicosilação do alfa-distroglicano (α -DG), estando variantes patogénicas no seu gene associadas a três principais fenótipos patológicos: distrofia muscular das cinturas, distrofia muscular congénita e

síndrome miasténica congénita. Mais raramente, estas variantes podem levar a síndromes de sobreposição fenotípica com importantes implicações clínicas.

Caso Clínico: Sexo feminino, 31 anos de idade, descendente de pais caucasianos não consanguíneos e sem história familiar de relevo conhecida. Seguida em consulta de Doenças Neuromusculares desde os 19 anos por tetraparésia de predomínio proximal associada a hipertrofia gemelar e marcha com padrão miopático, com início pelos 10 anos de idade. Sem antecedentes de hipotonia ao nascimento, atraso do desenvolvimento psicomotor, sintomas oftalmológicos ou epilepsia. Estudo realizado durante a infância com evidência de hiperCKemia (~2000 U/L) persistente e biópsia muscular a documentar défice de α -DG. Durante o seguimento em consulta, verificou-se progressão lenta do défice motor, associada a acentuação da hiperlordose lombar e desenvolvimento de alteração ventilatória de padrão restritivo com necessidade de VNI noturno. Nunca apresentou envolvimento cardíaco. O prosseguir do estudo genético com painel NGS permitiu identificar duas novas variantes

alélicas provavelmente patogénicas em heterozigotia composta no gene *GMPPB* (c.380A>G e c.787A>G), associadas a distrofia-distroglicanopatia muscular de cinturas tipo C14, uma forma autossómica recessiva com características de disfunção da junção neuromuscular sobrepostas. Após estes resultados, foi realizada prova terapêutica com piridostigmina com melhoria significativa da sintomatologia. A estimulação nervosa repetitiva realizada a posteriori permitiu observar decremento significativo dos CMAPs, corroborando o diagnóstico final.

Conclusão: O presente caso descreve duas novas variantes alélicas no gene *GMPPB* associadas a envolvimento muscular e da junção neuromuscular concomitante. A correta identificação destes casos é de elevada importância pela boa resposta clínica que estes doentes podem apresentar à piridostigmina.

EP-02 - MIASTENIA CONGÉNITA POR DEFEITO NA SUBUNIDADE ÉPSILON DO RECETOR DE ACETILCOLINA COM DIAGNÓSTICO EM IDADE TARDIA

Sofia Bernardo²; Isa Correia¹; Ana Barreta¹; Simão Cruz²

1-Serviço de Genética Médica, Joaquim Chaves Saúde; 2-Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra

Introdução: As síndromes miasténicas congénitas (SMC) são doenças da junção neuromuscular (JNM) hereditárias, que se manifestam tipicamente entre o período neonatal e a infância precoce. Podem ser causadas por defeitos em várias proteínas da JNM, sendo a mais comum o recetor de acetilcolina (AChR). O diagnóstico pode ser dificultado pelas semelhanças clínicas com miopatias hereditárias ou, mais raramente, com miastenia gravis autoimune.

Caso Clínico: Género feminino, atualmente com 71 anos. Consanguinidade parental. Referenciada a consulta de Doenças Neuromusculares por volta dos 66 anos pela suspeita de miopatia mitocondrial apoiada por achados histológicos e ultraestruturais inespecíficos numa biopsia muscular realizada aos 39 anos. A eletromiografia (EMG) com estimulação nervosa repetitiva (ENR) a 3 Hz inicial não tinha evidenciado alterações. No exame neurológico desde o início do seguimento: limitação parcial dos movimentos oculares em todas as direções, fraqueza facial ligeira, disfonia e ligeira fraqueza muscular das cinturas. Revendo a anamnese, constata-se uma história de atraso do desenvolvimento motor (aquisição da marcha aos 4 anos) e quedas frequentes na infância. Os sintomas neurológicos atuais tiveram início na infância, sem aparente progressão ou flutuação ao longo do dia. Encontra-se sob piridostigmina diária desde há vários anos pela perceção de melhoria na fadiga. Pela hipótese de uma SMC, repetiu-se EMG com ENR a 3 Hz (assegurando-se a suspensão prévia de piridostigmina) e verificou-se um decremento patológico. Em seguida, a sequenciação de nova geração de um painel de genes associados a SMC, realizado aos 70 anos de idade, identificou a variante provavelmente patogénica c.1252_1267dup [p.Cys423Serfs*38] no gene *CHRNE* em aparente homozigotia.

Conclusão: Este caso exemplifica a frequente dificuldade no diagnóstico diferencial entre as SMC e as miopatias hereditárias. As pistas para o diagnóstico de SMC nesta doente, por oposição a uma miopatia mitocondrial, foram: o início congénito, a ausência de progressão e o benefício aparente com piridostigmina.

EP-03 - "RED-FLAG": QUANDO OS POTENCIAIS MOTORES SÃO PEQUENOS SEM CAUSA APARENTE

Patrícia Grilo¹; Sandra Palma²; Cristiana Alves²; Pedro Pereira²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, E.P.E; 2-Serviço de Neurologia, Laboratório de Eletromiografia e Potenciais Evocados, Unidade Local de Saúde de Almada Seixal, E.P.E

Introdução: A síndrome miasténica de Lambert-Eaton (SMLE) é um distúrbio autoimune raro da placa neuromuscular que se apresenta com diversos sintomas neurológicos. O seu diagnóstico incidental é pouco frequente.

Caso Clínico: Mulher, 59 anos, realizou eletromiografia (EMG) por suspeita de síndrome do túnel cubital. A neurografia sensitiva era normal. A neurografia motora revelou baixas amplitudes e incremento pronunciado após esforço de curta duração (ECD). Após a realização da EMG, iniciou diminuição da força muscular proximal tetrapendicular. Quando avaliada na consulta de Neurologia apurou-se ainda xerostomia e hiposudorese com seis meses de evolução. Objetivou-se força muscular grau 4+ (escala *Medical Research Council*) na flexão dos cotovelos e arreflexia com ressurgimento de reflexos após ECD, admitindo-se então o diagnóstico de SMLE. Do estudo etiológico destaca-se: anticorpos anti-VGCC elevados, TC tóraco-abdomino-pélvica com nódulo pulmonar de 7 mm e PET sem evidência de malignidade. Mantém-se em seguimento ativo do nódulo pulmonar e iniciou amifampridina, com melhoria clínica significativa.

Conclusão: O padrão neurofisiológico de neurografia sensitiva preservada e neurografia motora difusamente com baixas amplitudes surge num grupo muito restrito de patologias como as miopatias distais, neuropatias motoras, neuronopatias motoras ou nos síndromes miasténicos, sendo que a última hipótese deve ser sempre considerada, particularmente na ausência de atrofia muscular. Neste caso, o reconhecimento deste padrão neurográfico numa fase pré-sintomática do ponto de vista motor, foi crucial para o diagnóstico precoce de SMLE e consequentemente para a identificação de um nódulo pulmonar que, embora sem evidência atual de malignidade, terá o seguimento necessário para permitir a deteção precoce de alterações das suas características e respetivo tratamento. O início do tratamento com amifampridina levou a melhoria clínica significativa, evidenciando a importância do diagnóstico precoce de SMLE na melhoria qualidade de vida da doente.

EP-04 - AGREGAÇÃO FAMILIAR EM MIASTENIA GRAVIS: PRIMEIRO NO OVO, MUITO DEPOIS NA GALINHA

Sofia Marinho Pinto¹; Gonçalo V. Bonifácio¹

1-Hospital de São Bernardo, Unidade Local de Saúde da Arrábida

Introdução: A miastenia gravis (MG) é uma doença autoimune esporádica caracterizada por disfunção da placa neuromuscular. Cerca de 85% dos doentes apresentam anticorpos anti-receptor de acetilcolina (AChR). A história familiar de MG é considerada rara, estando presente em 0,2%-7,2% dos casos em estudos epidemiológicos. Alguns autores reportam agregação de casos de início precoce (< 40 anos) em MG familiar, estando também descrita agregação de casos de início tardio (> 65 anos). Reportamos um caso de MG de início tardio, com história familiar de MG de início precoce.

Caso Clínico: Senhora de 73 anos, mãe de doente com MG, admitida no serviço de urgência por dispneia e ptose palpebral direita com 3 dias de evolução. Foi medicada com prednisolona.

na e valaciclovir, tendo melhorado ligeiramente da ptose mas sido readmitida 5 dias depois por disfagia e agravamento da dispneia. Foi identificada insuficiência respiratória global em contexto de ortopneia por paresia bilateral do diafragma, de etiologia indeterminada no estudo etiológico inicial, incluindo estudos de condução nervosa com estimulação repetitiva. Nunca apresentou fadigabilidade. Não fez estudo neurofisiológico do diafragma ou de fibra única. Dada a história familiar, fez-se prova terapêutica com piridostigmina, com boa resposta. Ficou minimamente sintomática (MG-ADL 1) após ciclo de imunoglobulina e corticoterapia. Foram identificados anticorpos anti-AchR, que confirmaram o diagnóstico.

Conclusão: Apresentamos assim um caso de MG de início tardio, com apresentação de predomínio bulbar e respiratória, com boa resposta à imunoterapia. Neste caso, a história familiar de MG contribuiu para o diagnóstico. Salienta-se que a familiar afectada é a filha, cujo diagnóstico de MG generalizada havia sido feito há mais de duas décadas, também com presença de anticorpos anti-AchR. A agregação familiar de MG de início precoce e início tardio parece rara, e não encontramos relatos de MG na mesma família com idades tão díspares à apresentação.

EP-05 - MIOPATIA POR MUTAÇÃO VCP EM HOMOZIGOTIA

Tiago Millner¹; Andreia Fernandes¹; Miguel Pinto²; Ricardo Taipa²; Teresa Aguiar¹

1-Hospital Central do Funchal; 2-Unidade Local de Saúde Santo António

Introdução: O gene VCP, localizado no cromossoma 9p13-p12, codifica a proteína VCP/p97, essencial para funções celulares como regulação do ciclo celular, reparação do ADN e manutenção da estrutura da membrana. A VCP é crucial na proteostase celular, auxiliando na degradação de proteínas através de vias como ERAD e a ubiquitina-proteossoma (UPS). Mutações no gene VCP estão associadas a doenças como esclerose lateral amiotrófica (ELA), miopatia distal, doença de Charcot-Marie-Tooth, demência frontotemporal. Doentes com mutações no VCP geralmente desenvolvem fraqueza muscular na meia-idade, podendo evoluir para complicações respiratórias e cardíacas.

Caso Clínico: Homem de 33 anos, com pais consanguíneos, que apresentou fraqueza progressiva nos membros inferiores, predomínio proximal, câimbras pós-esforço e quedas frequentes desde os 20 anos, com incapacidade laboral aos 30. Descrevia também dificuldades cognitivas, com dificuldade na aprendizagem. O exame inicial revelou escápula alada, atrofia muscular proximal e distal nos MIs, mais evidente no compartimento posterior, reflexos tendinosos profundos ausentes nos MIs, manobra de Gowers positiva e marcha miopática.

Analicamente com níveis de CK entre 350-550 U/L, o eletro-neuromiograma mostrou fibrilações nos músculos proximais e distais, potenciais miopáticos nos músculos proximais e neuropáticos no tibial anterior. A biópsia muscular do biceps direito, mostrou um processo misto (neuropático/miopático) crónico, com predomínio de fibras tipo 1, vacúolos bordejados, acumulação anormal de TDP43 e agregados de p62, sugerindo lesão da via de degradação proteossómica. A análise de painel de 62 genes ou miopatias miofibrilares e distais revelou uma variante homozigótica do VCP (NM_007126 S) - c.475C>T (p.(Arg159Cys)).

Conclusão: Este caso contribui para a caracterização do espectro das manifestações neurológicas relacionadas às mutações do gene VCP, sendo um caso raro de mutação em homozigotia, associado a miopatia e dificuldades cognitivas.

EP-06 - ATROFIA REVERSÍVEL DA LÍNGUA EM DOENTE COM MIASTENIA GRAVIS ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-RECEPTORES DE ACETILCOLINA: MANIFESTAÇÃO RARA OU PISTA PARA DIAGNÓSTICO ALTERNATIVO?

Inês V. Carvalho¹; Fábio Gomes¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A atrofia da língua, mais frequentemente descrita como *triple-furrowed tongue*, é um sintoma incomum em doentes com miastenia gravis (MG). Referências ocasionais na literatura destacam a associação com sintomas bulbares e a reversibilidade após imunoterapia acompanhada de melhoria sintomática. Inicialmente observada em doentes com anticorpos anti-MuSK, já foi identificada na MG associada a anticorpos anti-receptores de acetilcolina (AChR) e seronegativa.

Caso Clínico: Homem de 58 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de patologia neuromuscular, com quadro de ptose palpebral assimétrica flutuante, regurgitação nasal de líquidos e dificuldade na mobilidade da língua. Ao exame neurológico destacava-se ptose bilateral assimétrica fatigável, disartria, disartria, fadigabilidade da voz e apendicular. A Estimulação Nervosa Repetitiva a baixa frequência foi compatível com um defeito pós-sináptico da transmissão neuromuscular e foram identificados anticorpos anti-AchR (25.68 nmoles/L) e anti-músculo estriado, na ausência de anticorpos anti-MuSK. A creatina cinase encontrava-se dentro do intervalo de normalidade.

O doente iniciou terapêutica imunossupressora e inibidor das acetilcolinesterases com melhoria dos sintomas apendiculares mantendo, contudo, manifestações bulbares importantes de carácter flutuante (disfagia para líquidos, disfonia e disartria lingual) apesar de vários ajustes terapêuticos. Cerca de 9 meses após o início dos sintomas, tornou-se evidente marcada atrofia do bordo lateral direito da língua. O estudo de imagem cerebral e da cadeia occipito-cervical incluiu alterações estruturais.

Após ciclos de plasmaferese e introdução de rituximab verificou-se melhoria dos sintomas bulbares com remissão farmacológica e resolução progressiva da hemi-atrofia da língua aos 6 e 18 meses.

Conclusão: A atrofia irregular e reversível da língua pode ocorrer em doentes com MG associada a anticorpos anti-AchR. A ausência de outra etiologia identificável e a semelhança com descrições prévias suportam esta associação. Apesar das várias hipóteses descritas na literatura (incluindo dano miogénico secundário a disfunção da junção neuromuscular), o mecanismo fisiopatológico subjacente permanece desconhecido.

EP-07 - PARÉSIA DISTAL ASSIMÉTRICA E FLUTUANTE DO MEMBRO SUPERIOR

Maria Fortuna Baptista¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2,3}; Mamede De Carvalho^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A miastenia gravis (MG) distal é rara, mais prevalente no sexo masculino e frequente nos membros superiores, afetando sobretudo a extensão dos dedos, mãos e/ou braços. O

envolvimento distal tende a ocorrer no primeiro ano de doença.

Caso Clínico: Sexo masculino, 67 anos, dextro, apresentou desde há 3 meses queda palpebral esquerda, visão dupla e marcada diminuição da força muscular da mão direita de carácter flutuante e com agravamento vespertino. Negou alteração da deglutição. Antecedentes pessoais de diabetes mellitus tipo 1 e perturbação bipolar tipo 1. O exame neurológico revelou ptose palpebral bilateral, assimétrica (pior à esquerda) e fatigável; limitação na adução do OD e na levoversão do ODE; flexão cervical 4, abdução dos braços grau 4/4, parésia da extensão dos dedos das mãos 2/3 (assimétrica pior à direita) e flexão das coxas 3/3, com agravamento com provas de fadigabilidade. A estimulação repetitiva mostrou marcado defeito da transmissão neuromuscular pós-sináptica, de predomínio distal dos membros superiores, mais grave à direita. EMG de detecção sem alterações. TC de tórax sem alteração da loca tímica. Anticorpo anti-AChR positivo (6,14; normal<0,25). Tratamento inicial com piridostigmina 60 mg 4/d, titulada prednisolona até 30 mg/dia e azatioprina até 150 mg/dia. Após 1 mês, pelo facto de persistirem sintomas incapacitantes, foi iniciada imunoglobulina endovenosa 30 g 5 dias e depois 3 dias/mês. Com dois ciclos apresentou melhoria clínica e neurofisiológica quase completas com recuperação da função da mão direita.

Conclusão: O envolvimento dos músculos distais na MG relaciona-se com grande incapacidade nas atividades de vida diária. Ao tratar-se de uma apresentação clínica infrequente e menos reconhecida pode existir um atraso no diagnóstico com impacto significativo na qualidade de vida dos doentes. Assim, é importante reconhecer atempadamente este fenótipo mais invulgar, mas tratável.

EP-08 - Distrofia Muscular de Becker em Homozigotia no Sexo Feminino

António Gama Da Silva¹; Rafael Inácio¹; Joana Coelho¹; Patrícia Dias²; Teresa Moreno¹

1-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria da ULS Santa Maria; 2-Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria da ULS Santa Maria

Introdução: A distrofia muscular de Becker é uma doença neuromuscular de transmissibilidade recessiva ligada ao cromossoma X, envolvendo mutações no gene da distrofina (gene DMD). É classificada como uma forma mais ligeira e de aparecimento mais tardio da distrofia muscular de Duchenne. As mulheres são habitualmente portadoras assintomáticas da mutação e os casos descritos de mulheres sintomáticas são provocados por inativação do cromossoma X, com sintomas após os 30 anos.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de uma fratria de dois: 8 anos, sexo masculino e T, 3 anos, sexo feminino. São filhos de pais consanguíneos, primos em segundo grau, ambos saudáveis, com história familiar de um bisavô materno que perdera a marcha aos 40 anos. É acompanhado em Neuropediatria desde os 4 anos, por um quadro de mialgias recorrentes. Apresenta exame neurológico sem alterações. Analiticamente a destacar um aumento de CK (valor máximo 25 618 U/L). Realizou painel NGS que revelou uma deleção em hemizigotia do exão 48 do gene DMD, já associada ao fenótipo de distrofia muscular de Becker, pelo que foi feito esse diagnóstico. T foi referenciada à consulta de Neuropediatria aos 2 anos por atraso na aquisição das etapas motoras. Analiticamente, a destacar uma CK de 2544 U/L. Realizou teste genético que revelou a mesma mutação no gene DMD que o irmão, em homozigotia, tendo sido feito também o diagnóstico de Becker. Concluiu-se que os pais são portadores da mesma mutação. O pai, de 34 anos, foi referenciado a consul-

ta de neurologia, tendo referido pouca tolerância para esforços físicos e constatou-se um aumento de CK de 439 U/L.

Conclusão: Da revisão da literatura feita, está apenas descrito um caso de Becker em homozigotia no sexo feminino, no Japão em 2009 (Fujii et al, 2009), também filha de pais consanguíneos, com sintomas desde os 7 anos.

EP-09 - A DISFAGIA (NÃO MIOPÁTICA?) FACILITADORA DE DIAGNÓSTICO DE MIOPATIA DE BETHLEM EM DUAS IRMÃS

Catarina Fernandes¹; Inês Videira¹; Beatriz Santiago²; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Baixo Vouga, Aveiro, Portugal

Introdução: Miopatia de Bethlem (MB) é uma miopatia secundária a mutações no gene do colagénio VI que se caracteriza por fraqueza muscular, contraturas, podendo ter envolvimento respiratório. O envolvimento gastrointestinal não está descrito. Apresentamos os casos clínicos de duas irmãs, pela apresentação atípica do caso index.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher, 58 anos, com antecedentes de adenoma hipofisário que aos 43 anos inicia queixas de disfagia progressiva, perda ponderal e insuficiência respiratória por síndrome restritivo com necessidade de ventilação não invasiva (VNI). Aos 45 anos é observada em consulta de Neurologia por estas queixas e por fraqueza muscular generalizada; tinha antecedentes de dificuldades de aprendizagem e desde os 8 anos com necessidade de uso de botas ortopédicas por deformidade dos pés. Ao exame neurológico apresenta tetraparésia proximal frustre (G4+), rigidez axial, retração do tendão de Aquiles e pé boto bilaterais. Sem alterações cutâneas ou hiperlaxidez. Na investigação da disfagia é diagnosticada acalásia; realizou tratamentos locais e cirurgia com melhoria transitória e incompleta.

Caso 2: Mulher, 64 anos, antecedentes de esterilidade, dificuldades de aprendizagem e cirurgia a pé boto aos 25 anos. Aos 40 anos queixas de ortopneia com posterior necessidade de VNI. Aos 41 anos com dificuldade em subir escadas. Sem queixas de disfagia ou alterações cutâneas. Apresenta tetraparésia proximal G4, rigidez axial, retrações tendinosas das mãos e aquiliana bilateral. O estudo realizado revelou discreta elevação da CK e a biópsia muscular foi inconclusiva. Pela história e consanguinidade parental, foi pedido estudo genético que revelou uma mutação em homozigotia no gene COL6A1 (p.Phe524_Gly526del) nas duas irmãs.

Conclusão: Os casos descritos refletem a discreta fraqueza muscular que ocorre na miopatia de Bethlem, aqui com manifestações respiratórias mais graves. Queixas gastrointestinais acalásia-like não se encontram reportadas e extrapola-se uma eventual relação com a MB, uma vez que é uma doença paradigmática da miomatriz.

EP-10 - QUANDO O ATÍPICO SE JUNTA AO INCOMUM: SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ SENSITIVA PURA?

Rita Nunes Rato^{1,2}; Rafael Dias^{1,2}; Joana Tavares Coelho³; Fernando Silveira¹; Luís Braz^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polirradiculoneuropatia aguda, tipicamente motora ou sensitivo-motora. Atualmente, são reconhecidas algumas variantes, sendo a sensitiva pura muito incomum e de diagnóstico desafiante.

Caso Clínico: Sexo masculino, 61 anos, previamente saudável e sem medicação/suplementação habitual, recorreu ao serviço de urgência por alteração da sensibilidade com uma semana de evolução, com início nos dedos das mãos e, ao fim de alguns dias, também dos pés, com progressão proximal nos quatro membros. Negou sintomas disautónómicos. Referiu infeção gripal quatro semanas antes. Ao exame neurológico, apresentava hipostesia álgica nos membros superiores (MSs) até aos antebraços e nos membros inferiores (MIs) até aos joelhos, arreflexia osteotendinosa dos MIs e hiporreflexia dos MSs. Sem outras alterações, incluindo dos nervos cranianos, força muscular, propriocepção e marcha. Do estudo complementar realizado, destaca-se dissociação albuminocitológica no líquido cefalorraquidiano. O estudo metabólico, hematológico, infeccioso e imunológico (incluindo anticorpos onconeuronais e antigangliosídeos) foi negativo. Os estudos de condução nervosa revelaram baixa amplitude dos potenciais sensitivos, de predomínio nos MS, com normais velocidades de condução, e sem alterações nos estudos de condução motora. Assumiu-se polineuropatia sensitiva de tipo axonal, não dependente da distância. Atendendo à apresentação aguda, na ausência de causas secundárias de neuropatia sensitiva, considerou-se uma variante sensitiva pura de SGB. Não realizado tratamento imunomodulador, por se tratar de um quadro ligeiro estabilizado. Na reavaliação, cinco meses depois, o doente recuperou completamente, apresentando exame neurológico e estudos de condução nervosa normais.

Conclusão: Os casos de SGB sensitiva reportados são raros e apresentam, na sua maioria, alterações neurofisiológicas de tipo desmielinizante nos nervos periféricos. Quando estas alterações não são demonstráveis, o diagnóstico é especialmente desafiante e inclui, como diferenciais, neuropatias axonais sensitivas e ganglionopatias agudas. Neste caso, o curso clínico e a normalidade do estudo etiológico alternativo sugerem tratar-se verdadeiramente de variante sensitiva de SGB.

EP-11 - REVISITAR OS SINAIS CLÁSSICOS DE EXCITABILIDADE NEUROMUSCULAR

Leandra Fagundes¹; Marco Almeida¹; Alexandre Roldão Alferes¹; Ana Marta Ferreira²; João Lima²; Argemiro Geraldo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Urologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal

Introdução: A excitabilidade neuromuscular encontra-se dependente do equilíbrio eletrolítico. Alterações nesse equilíbrio podem levar a uma miríade de manifestações neurológicas, desde espasmos musculares e parestesias até convulsões e tetania. A identificação precoce dessas alterações é crucial para a implementação de um tratamento adequado, prevenindo assim complicações potencialmente graves.

Caso Clínico: Mulher de 45 anos, com antecedentes de perturbação depressiva, doença renal crónica e litíase coraliforme bilateral, foi internada no Serviço de Urologia por pielonefrite aguda. Pedida observação pela Neurologia por espasmo muscular da face e membros superiores, bem como, surgimento súbito de dificuldade em articular palavras, hipersudorese das extremidades e parestesias faciais, labiais e acrais. O exame neurológico revelou disartria, hiperreflexia generalizada e postura rígida em flexão dos membros superiores. As principais hi-

póteses diagnósticas incluíram os distúrbios hidroeletrólíticos, encefalopatia urémica, síndrome serotoninérgica, crise epilética e transtorno de ansiedade. No entanto, durante a avaliação da doente, foi observado um espasmo carpopedal e a percussão do nervo facial provocou a contração involuntária dos músculos faciais. A avaliação analítica revelou anemia normocítica normocrômica (Hb de 9,7 g/dL), ureia de 42,8 mg/dL, creatinina de 4,2 mg/dL, potássio de 3,4 mmol/L e cálcio total de 5,9 mg/dL (8,5 – 10,5 mg/dL). A administração de gluconato de cálcio levou à resolução completa dos sintomas.

Conclusão: A sintomatologia de excitabilidade neuromuscular causada pela hipocalcemia e/ou hipomagnesemia pode mimetizar diversos quadros neurológicos. No entanto, a identificação dos sinais clássicos de Trousseau e Chvostek pode ser fundamental no diagnóstico diferencial. Neste caso, o seu reconhecimento permitiu um tratamento célere e evitou a realização de exames complementares desnecessários.

EP-12 - NEUROPATIA MOTORA MULTIFOCAL COM BLOQUEIOS DE CONDUÇÃO E INFEÇÃO A HTLV: UMA APRESENTAÇÃO COMPLEXA

Joana Barbosa¹; Gonçalo V. Bonifácio¹; Rui Matos¹

1-Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: O vírus HTLV, classicamente associado a mielopatia com paraparesia espástica, tem sido associado a outras apresentações como défice cognitivo ou polineuropatia. Não está estabelecida terapêutica eficaz, podendo haver benefício com imunoterapia. A neuropatia motora multifocal com bloqueios de condução (NMMBC) é uma doença rara adquirida, caracterizada por fraqueza muscular secundária a bloqueios de condução nos neurónios motores, poupando nervos sensitivos. Associa-se frequentemente a anticorpos anti-GM1 e responde a imunoterapia.

Caso Clínico: Homem de 69 anos, diabético, apresenta-se com queixas de paraparesia e declínio cognitivo progressivos. Apresentava força muscular distal grau 4/5 nos membros inferiores de predomínio direito, hipostesia em meia e hiporreflexia nos quatro membros, bem como declínio cognitivo ligeiro. Realizou estudo de condução nervosa, identificando-se bloqueios de condução motora nos nervos mediano e cubital ao nível dos antebraços, ausência de potenciais motores distais dos membros inferiores, e atraso de condução sensitiva dos nervos mediano e cubital bilateralmente ao nível do punho, sem alterações nos nervos surais. Analiticamente identificou-se défice de vitamina B12, presença de anticorpos anti-GM1 e HTLV-1/2. Iniciou suplementação vitamínica e tratamento com imunoglobulina, com benefício. Ao longo de 12 anos manteve agravamento cognitivo progressivo, mantendo-se estável do ponto de vista motor sob imunoglobulina. Mantém bloqueios de condução no estudo eletrofisiológico dos membros superiores, tendo a ecografia do nervo mediano confirmado a presença de dilatações focais bilateralmente.

Conclusão: Este caso relata uma associação rara de NMMBC com infecção por HTLV, colocando-se a hipótese de que a constelação de sintomas tenha origem na presença de ambas as doenças. A clínica motora, bem como os dados electrofisiológicos e ecográficos, suportam o diagnóstico de NMMBC. O envolvimento sensitivo e a presença de defeito cognitivo poderão ser enquadráveis na presença concomitante de diabetes e de infecção por HTLV, salientando-se a apresentação necessariamente complexa desta co-ocorrência de doenças raras e o respectivo desafio diagnóstico e terapêutico.

EP-13 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: UM CASO QUE MUDA O PROGNÓSTICO

Rui Lopes¹; João Moura¹; Francisco Almeida²; Diogo Costa¹; Raquel Romão³; Ana Paula Sousa⁴; Márcio Cardoso⁴; Diogo Pereira¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Oncologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença degenerativa do neurónio motor (DNM). A sua evolução progressiva e invariavelmente fatal torna essencial estabelecer um diagnóstico preciso e excluir outras doenças que possam mimetizar seus sintomas, em particular etiologias paraneoplásicas.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos com quadro com 6 meses de alteração motora progressiva de início no membro inferior direito e atingimento sequencial dos 4 membros, com presença de sinais de disfunção de segundo neurónio – hiporreflexia e atrofia. A eletromiografia inicial revelou sinais de reinervação aguda e desnervação crónica a nível cervical e lombossagrado, sugerindo DNM, tendo-se optado por iniciar tratamento com riluzol.

Durante investigação para causas tratáveis, identificado LCR inflamatório (40 leucócitos, hiperproteinorráquia) que motivou internamento para esclarecimento e exclusão de causas inflamatória/paraneoplásica. De destacar, de novo, sinais de atingimento de cordões posteriores e sintomas disautonómicos. A RM mostrou ténue hiperintensidade centromedular difusa. Pela hipótese de doença imunomediada, iniciou tratamento com imunoglobulinas, sem evidente melhoria precoce.

Nesta fase foi encontrada adenopatia axilar volumosa, com hipermetabolismo em PET. A biópsia foi sugestiva de neoplasia mamária (de primário oculto). Foi submetida a cirurgia de esvaziamento ganglionar e posterior tratamento com hormoterapia dirigida.

Nos meses seguintes verificou-se melhoria clínica, sem surgimento de sinais de 1º neurónio, e eletromiográfica. Atualmente internada em centro de reabilitação intensiva.

Assim, considerou-se como mais provável a hipótese de mielorradiculite paraneoplásica.

Conclusão: O diagnóstico diferencial da ELA, pode ser desafiador, especialmente nos estádios iniciais da doença. Neste caso, apesar do início mimetizar DNM a associação de sintomas sensitivos, disautonómicos, juntamente com achados laboratoriais e imagiológicos, permitiu a identificação de síndrome mielorradiculítico paraneoplásico como a causa mais provável dos sintomas neurológicos, compatível com a evolução favorável após o tratamento dirigido. Este caso destaca a importância de manter uma alta indexação diagnóstica para identificação atempada de condições tratáveis.

EP-14 - MILLER FISHER SYNDROME WITH ANTI-SOX1 ANTIBODIES: A PARANEOPLASTIC SYNDROME?

Mariana Cabral^{1,4}; Sofia Silva²; André Fernandes^{1,3}; Mafalda Seabra^{1,3}; Maria João Pinto^{1,3}; Luís Braz^{1,3}; Joana Guimarães^{1,3}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João; 2-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde São João; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.

Introduction: Miller Fisher syndrome (MFS) is a rare variant of Guillain-Barré syndrome (GBS), characterised by ataxia, areflexia, and ophthalmoparesis. The diagnosis is clinical, often supported by the presence of anti-ganglioside GQ1b antibodies (anti-GQ1b), which are detected in 80%-90% of cases. However, a negative anti-GQ1b result does not exclude the diagnosis. Although MFS is typically linked to infections, some cases have been associated with malignancy. Anti-SOX1 antibodies, associated with paraneoplastic neurological syndromes (PNS), are highly indicative of cancer but have not been previously reported in MFS.

Case Report: An 85-year-old male smoker, with a history of bipolar disorder and chronic kidney disease, presented with a three-day history of progressively worsening diplopia, unsteady gait, and slurred speech, without a preceding infection. On admission, he exhibited bilateral horizontal gaze palsy, dysarthria, and severe axial ataxia. His condition deteriorated on the first day of hospitalization, developing dysphagia, complete ophthalmoplegia, generalised areflexia, bilateral appendicular dysmetria, and ataxic gait. Cerebrospinal fluid analysis showed mild albumin-cytological dissociation, and nerve conduction studies revealed generalised reduced amplitude of sensory nerve action potentials. Serum tests were positive for anti-SOX1 antibodies but negative for anti-ganglioside antibodies. A comprehensive workup ruled out mimickers of axonal polyneuropathy, including infectious diseases, nutritional deficiencies, and other autoimmune markers. The diagnosis of MFS was made, and treatment with intravenous immunoglobulin and physical therapy led to significant improvement in ocular movements and gait, allowing the patient to walk unaided at discharge. A positron emission tomography (PET) scan revealed metabolically active bilateral axillary adenopathies, prompting the decision for biopsy, which is currently pending.

Conclusion: This is the first reported case of MFS associated with anti-SOX1 antibodies. The absence of anti-GQ1b antibodies and the presence of anti-SOX1 antibodies, combined with PET findings, suggest a potential paraneoplastic etiology, as indicated by the PNS-Care Score, though confirmation of malignancy remains pending.

EP-15 - POLIRRADICULONEUROPATIA INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE CRÓNICA COMO MANIFESTAÇÃO DE LÚPUS ERITEMATOSOS SISTÉMICO

Pedro Almeida^{1,2}; José Mendes Ribeiro^{2,3}; António Campos^{2,3}; Rute Carmo^{2,4}; Andreia Carvalho^{1,2}; Henrique Costa^{1,2}

1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 3-Laboratório de Neurofisiologia; 4-Serviço de Nefrologia

Introdução: Aproximadamente 10%-20% dos doentes com lúpus eritematoso sistémico (LES) podem apresentar envolvimento do sistema nervoso periférico, estando 7 síndromes clínicas reconhecidas nos critérios de lúpus neuropsiquiátrico. A polirradiculoneuropatia inflamatória desmielinizante crónica (CIDP) representa uma manifestação rara, não contemplada nesses critérios dada a escassez de casos documentados.

Caso Clínico: Sexo feminino, 30 anos de idade, antecedentes de LES com atingimento cutâneo e renal diagnosticado aos 22 anos. Sem antecedentes familiares conhecidos. Aos 27 anos, avaliada em consulta de neurologia por quadro de tetraparésia proximal e distal subagudo com concomitante envolvimento sensitivo de grandes fibras, arreflexia global dos membros inferiores e ataxia da marcha. Apresentava ainda pés cavus e dedos em martelo. A PL revelou ligeira dissociação albumino-

-citológica. Os estudos eletrofisiológicos revelaram uma PNP desmielinizante com velocidades de condução globalmente diminuídas, sem dispersão temporal ou bloqueios de condução, sugerindo etiologia hereditária. Colocadas as hipóteses de CIDP versus PNP desmielinizante congénita tipo Charcot-Marie-Tooth. Foram realizados 3 ciclos de IgIV, sem melhoria clínica. O estudo genético com pesquisa de duplicações/deleções no gene *PMP22* e painel NGS de PNP hereditárias foi negativo. O estudo analítico incluindo eletroforese de proteínas, pesquisa de cadeias leves livres, eletroimunofixação sérica/urina e pesquisa de anticorpos anti-gangliosídeos, anti-MAG e anti-nodo/paranodopatias foi igualmente negativo. Dada a ausência de resposta a IgIV, decidido iniciar tratamento com rituximab, verificando-se melhoria clínica a nível motor e marcha. A repetição dos estudos eletrofisiológicos demonstrou igualmente melhoria da condução motora face ao exame prévio. Após estes resultados colocou-se a hipótese de CIDP secundária a LES como a etiologia mais provável para o quadro apresentado.

Conclusão: O presente caso reforça a existência de uma associação entre CIDP e LES, sugerindo que esta deva ser reconhecida como manifestação de lúpus neuropsiquiátrico. A marcha diagnóstica nestes casos pode revelar-se um desafio pela necessidade de exclusão exaustiva de outras etiologias.

EP-16 - MONONEUROPATIAS MÚLTIPLAS COMO APRESENTAÇÃO CLÍNICA DE VASCULITE URTICARIFORME COM HIPOCOMPLEMENTÉMIA

Sofia Casanova¹; Ana Cristina Mota¹; Tiago Beirão²; António Martins Campos¹; Henrique Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; 2-Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

Introdução: A vasculite urticariforme com hipocomplementémia é uma vasculite cutânea de pequenos vasos rara que se caracteriza clinicamente por urticária e envolvimento multissistémico, nomeadamente do sistema musculoesquelético, renal, pulmonar e gastrointestinal. O envolvimento neurológico é raro.

Caso Clínico: Mulher de 74 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, referenciada a Consulta de Neurologia por queixas com dois anos de evolução de parestesias e disestesias de ambos os pés, de predomínio esquerdo, a condicionar dificuldade na marcha, bem como de lesões cutâneas purpúricas, pruriginosas, com duração >24h, e migratórias, a envolver o tronco, membros superiores e inferiores. Ao exame neurológico com défice motor do membro inferior esquerdo - G4 flexão joelho, G3 flexão plantar, G0 dorsiflexão pé esquerdo - com reflexo aquiliano abolido, bem como hipostesia tátil, algica e vibratória do membro inferior esquerdo. Do estudo analítico alargado, com VS 30 mm/Hr, hipocomplementémia C3 e C4 e anticorpos anti-nucleares 1/160, padrão mosqueado. Os estudos eletrofisiológicos revelaram uma polineuropatia motora e sensitiva, com expressão nos membros inferiores, axonal, com padrão de mononeuropatias múltiplas, e a biópsia do nervo sural evidenciou achados de neuropatia axonal severa, associada a vasculite ativa e com sinais de cronicidade; na amostra de pele obtida em conjunto com a amostra de nervo não se encontraram alterações. Aguarda resultado de anticorpos anti-C1q. Após discussão multidisciplinar e exclusão de outras causas, nomeadamente infecciosas, para-neoplásica ou secundária a doenças do tecido conjuntivo, foi assumido o diagnóstico de vasculite urticariforme com hipocomplementémia idiopática, tendo iniciado tratamento com corticoterapia, com melhoria subjetiva das queixas sensitivas e ausência de recorrência das lesões cutâneas.

Conclusão: A polineuropatia axonal sensitivo-motora constitui uma manifestação neurológica rara da vasculite urticariforme com hipocomplementémia. No presente caso clínico, a polineuropatia ocorre como uma das primeiras manifestações da doença, o que se revela ainda mais raro.

EP-17 - NEUROPATIA VASCULÍTICA E PSEUDO-BLOQUEIOS DE CONDUÇÃO: UMA CHAMADA DE ATENÇÃO

Catarina Borges¹; Mafalda Perdicoulis¹; Andreia Veiga^{1,2}; Maria Do Céu Branco^{1,2}; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As vasculites do sistema nervoso periférico manifestam-se por mononeuropatia múltipla (axonal) de evolução aguda/subaguda. Existem casos descritos na literatura em que se verifica, na fase aguda, um decréscimo significativo da amplitude do potencial de acção motor na estimulação proximal em comparação com a distal transitória que precede a degenerescência axonal.

Caso Clínico: Senhora de 57 anos com quadro com um mês de evolução de compromisso sensitivo e dor de características neuropáticas com envolvimento sequencial de diferentes territórios, nomeadamente a mão esquerda, a mão direita, o pé esquerdo e por último o pé direito também com défice motor. Perda ponderal de 4-5kg. Sem febre. Antecedentes pessoais e medicação irrelevantes. Ao exame neurológico com défice da abdução dos dedos da mão direita (3/5), da dorsiflexão (0/5), eversão (3/5), flexão plantar (1/5) e inversão (2/5) do pé direito, hipostesia tátil e algica na face lateral da perna e dorso e planta do pé direito e reflexo aquiliano direito abolido. Analiticamente, com elevação da VS, ANCA positivos com anticorpo p-MPO fortemente positivo. Restante estudo sem alterações e sem evidência de envolvimento de outros órgãos. Os estudos de condução nervosa (ECN) documentaram mononeuropatias múltiplas com *reversible conduction failure* dos nervos mediano esquerdo, cubitais e peroneais confirmado nos ECN realizados 15 dias após. Admitiu-se neuropatia vasculítica ANCA, tendo iniciado corticoterapia e rituximab.

Conclusão: Conforme descrito na literatura, a neuropatia vasculítica, classicamente uma neuropatia axonal, pode apresentar-se com *reversible conduction failure* ou pseudo-bloqueios de condução. Tal parece resultar de lesão axonal focal proximal numa fase inicial do insulto isquémico em que a degeneração Walleriana ainda está em curso. Aquando da conclusão deste processo degenerativo do nervo, a lesão axonal progride distalmente, com desaparecimento do bloqueio. Com este caso pretendemos alertar para este fenómeno, cuja incorrecta interpretação como bloqueio de condução pode conduzir a erros diagnósticos.

EP-18 - POLINEUROPATIA AGUDA EM CONTEXTO DE GOLPE DE CALOR

Mafalda Perdicoulis¹; Sara Lima¹; Andreia Veiga¹; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O golpe de calor constitui uma emergência médica que se caracteriza por hipertermia, falência multiorgânica e envolvimento do sistema nervoso central. A afeção do SNC na fase aguda pode incluir alterações do estado de consciência, delírium ou crises epilépticas. Os défices neurológicos perma-

nentes são raros, sendo a disfunção e atrofia cerebelosa a manifestação mais frequente.

Caso Clínico: Senhora de 49 anos, sem antecedentes pessoais de relevo. Encontrava-se a trabalhar na vindima em agosto quando iniciou quadro de cefaleia, vômito, fraqueza muscular e prostração. No pré-hospitalar, foi objetivada febre (41.6oC) e taquicardia, agravamento da vigília para ECG 5 (O1V1M4), com necessidade de entubação orotraqueal e transferência para SU. No estudo analítico inicial, destaca-se lesão renal aguda, trombocitopenia, rabdomiólise (CK 1355 U/L) e hipocaliemia. Estudo do LCR, angio-TC e pesquisa de tóxicos sem alterações. Foi admitida no serviço de medicina intensiva com o diagnóstico de golpe de calor com disfunção multiorgânica. Teve melhora paulatina da vigília, com desmame ventilatório difícil mesmo após retirada de fármacos depressores da vigília. A D6 de internamento apresentava biparésia facial grave e tetraparésia arreflexica de predomínio crural. Realizou nova PL, sem dissociação albuminocitológica, contudo, na possibilidade de síndrome Guillain Barre realizou tratamento com imunoglobulina humana. Realizou EMG com sinais de grave polineuropatia sensitiva-motora axonal, de evolução aguda, sem gradiente distal-proximal. Com estudo etiológico alargado negativo, assumiu-se o golpe de calor como etiologia. Posteriormente desenvolveu sinais cerebelosos, tendo realizado RM cerebral onde se verifica atrofia pancerebelosa de novo.

Conclusão: Esta associação etiológica rara veio a ser suportada pela atrofia cerebelosa de novo, sendo esta a complicação mais frequentemente reportada. O compromisso do SNP é provavelmente uma entidade subdiagnosticada neste contexto, e salienta-se a importância de ter em conta o golpe de calor no diagnóstico diferencial de uma polineuropatia aguda.

EP-19 - FAMÍLIA COM MIOPATIA DE INÍCIO NA IDADE ADULTA ASSOCIADA A UMA NOVA VARIANTE DO GENE *FHL1*

Joana Fernandes¹; João Moura¹; Rosa Lobato²; Ana Gonçalves³; Emília Vieira³; Rosário Santos³; Miguel Pinto⁴; Ricardo Taipa⁴; Ana Paula Sousa⁵

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal; 3-Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuropatologia Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: O gene *FHL1* tem sido associado a vários tipos de distúrbios musculares hereditários ligados ao cromossoma X. Neste caso descrevemos uma família portuguesa com uma miopatia, de início na idade adulta, associada a uma nova variante do gene *FHL1*.

Casos Clínicos: Um homem de 51 anos foi avaliado em consulta de doenças Neuromusculares por história com 1 ano de evolução de fraqueza e câibras nos membros inferiores. Os pais não eram consanguíneos. O doente descreveu ter dois irmãos com sintomas semelhantes e uma irmã assintomática. Ao exame neurológico os três doentes do sexo masculino apresentavam uma tetraparésia proximal ligeira e escápula alada. A CK estava elevada nos familiares sintomáticos (499-991 UI/L) e o estudo cardíaco foi normal. A biópsia muscular apresentou alterações miopáticas graves com patologia miofibrilar, vacúolos com margens bordejadas e estruturas semelhantes a corpos redutores no caso índice, e alterações miopáticas ligeiras num dos irmãos. O diagnóstico foi complementado por estudos genéticos, que revelaram uma nova variante missense hemizigótica (c.407T>G;

p.Ile136Ser) no gene *FHL1* em todos os irmãos afetados. A irmã assintomática era heterozigótica para a variante. A análise bioinformática e a co-segregação familiar com o fenótipo sugerem que esta variante é provavelmente patogénica.

Conclusão: Descrevemos uma nova variante do gene *FHL1* associada a um fenótipo ligeiro de miopatia de início na idade adulta, numa família portuguesa. Estes casos reforçam que a miopatia relacionada com *FHL1* deve ser considerada em adultos que apresentem sintomas ligeiros, mesmo em casos com variabilidade histológica intrafamiliar.

EP-20 - OFTALMOPLEGIA EXTERNA PROGRESSIVA DE INÍCIO TARDIO CAUSADA POR MIOPATIA RECESSIVA RELACIONADA COM O GENE *MYH2*

Joana Fernandes¹; Denis Gabriel¹; Ana Gonçalves²; Márcia E. Oliveira²; Rosário Santos²; Miguel Pinto³; Ricardo Taipa³; Ana Paula Sousa⁴

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Laboratório de Genética molecular, Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neuropatologia Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A oftalmoplegia externa progressiva (PEO) é uma síndrome clínica caracterizada pela combinação progressiva de ptose e oftalmoparesia, e pode estar presente em várias condições neuromusculares, sendo mais comum em distúrbios mitocondriais e síndromes miasténicas congénitas. Apresentamos uma família com PEO de início tardio associada a duas variantes no gene *MYH2*.

Casos Clínicos: Duas irmãs, atualmente com 49 e 39 anos, apresentaram PEO e ligeira fraqueza muscular cervical, desde os 35 e 38 anos respetivamente. As doentes não apresentavam outros défices de força muscular ou mialgias. Os pais não eram consanguíneos e não tinham história familiar de doenças neurológicas ou metabólicas. Do estudo realizado, as análises clínicas foram normais (CK, função renal normais e anticorpo anti-ACh negativo) e o ECG não apresentava alterações. As doentes realizaram EMG com estimulação repetitiva que não mostrou sinais de síndrome miasténica, no entanto uma das doentes apresentava alterações sugestivas de um processo miopático. A biópsia muscular da doente 1 revelou alterações discretas de tipo miopático, com predominância de fibras do tipo 1. O estudo genético em ambas as irmãs excluiu doenças mitocondriais e síndromes miasténicas congénitas, mas revelou a existência em heterozigotia de uma variante nonsense e de uma grande deleção de 2522pb no gene *MYH2*, confirmando assim o diagnóstico genético nestas duas doentes.

Conclusão: Descrevemos um caso de duas irmãs com variantes no gene *MYH2* (incluindo uma deleção não descrita previamente) associada a PEO de início tardio. Estes casos, juntamente com publicações recentes, sublinham que a miopatia *MYH2* deve ser considerada em doentes adultos com PEO.

EP-21 - OFTALMOPLEGIA EXTERNA PROGRESSIVA EM DOENTE SOB TRATAMENTO DE LONGA DURAÇÃO COM ANTIRRETROVIRAIS

Inês Margarido^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}; Luís Braz^{1,2}; Fernando Silveira¹; Goreti Nadais¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João,

Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A oftalmoplegia externa progressiva (PEO) caracteriza-se por ptose e restrição progressiva dos movimentos oculares. Esta surge habitualmente no contexto de miopatias genéticas, maioritariamente mitocondriais. Pode ocorrer de forma isolada ou associada a outro tipo de sintomatologia neurológica e sistémica.

Caso Clínico: mulher, 57 anos; com antecedentes de infeção pelo vírus da imunodeficiência humana (VIH) desde os 36 anos, sob terapêutica antirretroviral desde então. Realizou vários esquemas terapêuticos, estando atualmente controlada. Pelos 45 anos, iniciou quadro caracterizado por ptose bilateral progressiva e diplopia intermitente, sem outras queixas associadas. Ao exame neurológico, apresentava ptose palpebral bilateral grave e restrição dos movimentos oculares sem fadigabilidade. Inicialmente com limitação da adução bilateralmente, progredindo para afetação de todos os movimentos oculares – enquadrando-se clinicamente em PEO. Sem outras alterações ao exame neurológico. Realizou eletromiografia, incluindo de fibra única, e estudos de condução nervosa, que não revelaram alterações. Sem alterações da função tiroideia, enzimas musculares, lactato e amónia. Os anticorpos anti-tiroideus e anti-acetilcolina foram negativos. A ressonância cerebral não revelou alterações e a das órbitas mostrou atrofia difusa dos músculos extraoculares, que apresentavam hipersinal em T1, sem outras alterações de sinal nomeadamente em T2 ou captação de contraste. Perante a suspeita de patologia mitocondrial, realizou estudo do ADN mitocondrial no sangue e em biópsia de músculo e painel NGS de citopatias mitocondriais, que foram negativos. Após revisão da literatura e dos fármacos realizados, o diagnóstico considerado mais provável foi o de síndrome PEO-like associado aos antirretrovirais. Os fármacos associados a esta síndrome incluem a estavudina e a didanosina, ambos realizados pela doente previamente.

Conclusão: Alguns dos fármacos utilizados no tratamento do VIH, nomeadamente os mais antigos, estão associados a toxicidade mitocondrial significativa. Pela semiologia poder ser indistinta da das mitocondriopatias primárias, esta toxicidade deve ser tida em conta no diagnóstico diferencial de PEO.

EP-22 - RITUXIMAB NO TRATAMENTO DE STIFF-PERSON EM IDADE PEDIÁTRICA

Carolina Castro¹; Inês Pereira¹; Joana Coelho²; Miguel Schön³; Miguel Santos³; Teresa Moreno²

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 2-Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 3-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

Introdução: A síndrome de Stiff-Person é uma doença extremamente rara em idade pediátrica, causada pelo bloqueio das vias de inibição do sistema nervoso central. Caracteriza-se por rigidez e espasmos musculares, que inicialmente afetam os músculos axiais e, posteriormente, os membros. O prognóstico é, geralmente pouco favorável, com significativa morbilidade associada, incluindo perda de marcha e dor intensa, tendo um grande impacto na qualidade de vida dos doentes.

Caso Clínico: Adolescente de 15 anos, com o diagnóstico de síndrome de Stiff-Person aos 11 anos após quadro clínico progressivo com três anos de evolução de espasmos musculares, desencadeados por estímulos sonoros. Realizou eletromiografia que revelou padrão neurofisiológico compatível com síndrome de Stiff-Person, e pesquisa de anticorpos antineuronais no soro e no LCR que foram negativos. Na altura do diag-

nóstico realizou um ciclo de imunoglobulina endovenosa, com resposta sustentada durante um ano, mantendo-se medicado com baclofeno e levetiracetam. Perdeu seguimento durante dois anos, período em que teve agravamento progressivo de sintomas. Aos 14 anos retoma seguimento, repete investigação, novamente com critério eletromiográfico, mas com anticorpos antineuronais negativos. Foi medicado novamente com imunoglobulina, levetiracetam, diazepam e baclofeno. Por ausência de melhoria é proposto para terapêutica com anticorpo monoclonal anti-CD20, rituximab. Após 2 sessões de rituximab apresenta melhoria franca dos sintomas, com redução significativa dos espasmos musculares e da dor.

Conclusão: Apesar da eficácia do rituximab ainda não estar bem estabelecida na síndrome de Stiff-Person, vários estudos apontam para o seu benefício em casos refratários à terapêutica de primeira linha. Neste caso, a introdução de rituximab resultou numa melhoria significativa dos sintomas, traduzindo-se numa melhoria da qualidade de vida do doente.

EP-23 - CARACTERIZAÇÃO DE TITINOPATIAS EM DOIS CENTROS HOSPITALARES

Angelo Fonseca¹; Sandra Moreira¹; Fernando Silveira²; Goreti Nadais²; Maria João Pinto^{2,3}; Luís Braz^{2,3}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, ULS-São João, Portugal; 3-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: O gene *TTN* codifica o péptido mais longo na natureza, a titina, envolvida na contração e elasticidade dos músculos estriado e cardíaco. Variantes patogénicas neste gene causam um largo espectro fenotípico de doenças musculares, quer em homo, quer em heterozigotia. Alguns fenótipos clássicos incluem a miopatia distal tibial (de Udd ou MDT), distrofia muscular das cinturas recessiva tipo 10 (LGMDR10), miopatia hereditária com insuficiência respiratória precoce (HMERF) e miopatias congénitas.

O nosso objetivo foi proceder à caracterização de doentes adultos com titinopatias seguidos em consulta de doenças neuromusculares de dois centros hospitalares.

Métodos: Estudo retrospectivo de doentes com miopatia genética associada a variantes no gene *TTN*.

Resultados: Foram identificados 12 doentes com variante no gene *TTN*. Destes, a alteração genética foi considerada causal ou a melhor explicação diagnóstica em 7 (58%). Cinco doentes apresentavam variantes do *TTN* em heterozigotia: uma classificada como de significado incerto (VUS) e quatro patogénicas. Dois apresentavam duas variantes em heterozigotia composta. Fenotipicamente, dois doentes eram HMERF, dois com MDT, dois com miopatia congénita (uma centronuclear e uma de sub-tipo indeterminado) e um com cardiomiopatia e miopatia sub-clínica. A maioria era do sexo feminino (4/7), com idade média de início dos sintomas de 59 (2-71) anos. Em 6/7 casos estava presente história familiar. A eletromiografia revelou traçados miopáticos em 6 doentes, com atividade espontânea em repouso em 5 e miotonia elétrica em 1. Três doentes apresentavam cardiomiopatia dilatada.

Conclusão: Este estudo destaca a grande variedade fenotípica das titinopatias no adulto. A deteção frequente de variantes no gene *TTN* exige um enquadramento clínico preciso, integrando fenótipo, genótipo e exames complementares, de forma a avaliar a causalidade da alteração genética. A presença de variantes heterozigóticas em fenótipos tipicamente associa-

dos a doenças recessivas é particularmente desafiante, sugerindo a possibilidade de uma variante (p.ex. intrónica) no outro alelo do gene *TTN* ou um diagnóstico alternativo.

EP-24 - ANÁLISE PRELIMINAR DA FASE 1 DO ESTUDO PROSPETIVO DE PREVALÊNCIA NACIONAL DA DISTROFIA OCULO-FARÍNGEA

Sandra Palma¹; Sofia Bernardo²; Joana Dionísio²; Joana Barbosa³; Gonçalo Bonifácio³; Simão Cruz²; Pedro Pereira¹

1-Unidade local de Saúde Almada Seixal; 2-Unidade Local de Saúde Amadora-Sintra; 3-Unidade Local de Saúde da Arrábida

Introdução: A distrofia muscular óculo-faríngea (OPMD) é uma doença autossómica dominante, de início tardio, causada pela expansão de tripletos GCN no gene *PABPN1*. Trabalhos exploratórios prévios sugerem a presença de um cluster no concelho de Sesimbra.

Metodologia: Para caracterizar a prevalência, fenótipo e genótipo da OPDM em Portugal foi desenhado um estudo transversal, observacional, multicêntrico de âmbito nacional. Na fase 1 serão incluídas todas as Unidades Hospitalares da Península de Setúbal e Centros de Saúde do Concelho de Sesimbra. Na fase 2

serão convidadas a participar todas as unidades hospitalares com consulta de doenças neuromusculares a nível nacional.

Apresentamos os resultados preliminares da população de doentes já avaliada na fase 1.

Resultados: Foram recrutados, desde 16 Julho de 2024, 17 doentes, 53% homens. A idade média de início de sintomas foi de 51,6 anos, tendo em média 12 anos de evolução dos sintomas. Como sintoma inicial 59% apresentaram ptose palpebral e 41% disfagia. Ao EN todos apresentam fraqueza muscular proximal dos MI e 70% dos MS. Todos os doentes apresentam marcada redução da força da elevação da língua (<10kPa), testada com um Vigorímetro de Martin adaptado.

Do ponto de vista familiar 76% dos doentes são naturais ou têm ascendentes com OPDM naturais de Sesimbra. Destes, 85% têm genótipo GCN-10/13 e 15% têm genótipo GCN-10/14.

Conclusão: Este estudo preliminar permitiu perceber as características clínicas desta população, assim como sinalizar os familiares, através de árvores genealógicas. O genótipo 10/13 é predominante na população de Sesimbra, sugerindo um efeito fundador relacionado com o mesmo.

A subsequente avaliação de âmbito nacional permitirá perceber se o efeito fundador tem muitas gerações e se o mesmo se traduz numa maior prevalência da doença a nível nacional por mecanismos migratórios. Será relevante no futuro a análise de haplótipos para rastrear a origem histórica desta doença em Sesimbra.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO 12.º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Adelaide Palos	CO-12	Emília Vieira	CO-17; EP-19
Alexandra M. Lopes	CO-18	Ernestina Santos	CO-12
Alexandre Roldão Alferes	CO-03; EP-11	Fábio Gomes	CO-03; EP-06; EPA-12
Ana Azevedo	CO-17	Fátima Lopes	CO-12; CO-18
Ana Barreta	EP-02	Fernando Saraiva	CO-04
Ana Calado	CO-12	Fernando Silveira	EPA-09; EP-10; EPA-11; EP-21; EP-23
Ana Catarina Pronto-Laborinho	CO-11	Filipa Costa	CO-04
Ana Cristina Mota	EP-16	Filipe Alves	CO-18
Ana Filipa Brandão	CO-07; CO-12; CO-18	Francisco Almeida	EP-13
Ana Gonçalves	EPA-02; EP-19; EP-20	Francisco Almeida	EPA-08
Ana Grangeia	EPA-11	Gonçalo Bonifácio	EP-24
Ana João Marques	CO-12	Gonçalo Diniz De Pinho	CO-05; EPA-10
Ana Lopes	CO-12; CO-18	Gonçalo V. Bonifácio	CO-02; EP-04; EP-12
Ana Lúcia Oliveira	CO-13; CO-14	Gonçalo Videira	EPA-08
Ana Marta Ferreira	EP-11	Goreti Nadais	EPA-09; CO-12; EP-21; EP-23
Ana Paula Sousa	EPA-08; EP-13; CO-17; EP-19; EP-20	Henrique Costa	EP-01; EP-15; EP-16
Ana Rita Gonçalves	CO-17	Henrique Moniz Costa	CO-07
Ana Rita Soares	EPA-01	Hildeberto Correia	EPA-05
Anabela Matos	CO-01; CO-03; EP-06; EP-09; EPA-12	Inês Margarido	EP-21
André Caetano	CO-12	Inês Pereira	EP-22
André Costa	CO-06	Inês Reis	EPA-04
André Fernandes	EPA-11; EP-14	Inês V. Carvalho	CO-03; EP-06
André Jorge	CO-01	Inês Videira	EP-09
André Militão	CO-12	Inês Videira Carvalho	EPA-12
Andrea Jokumsen	CO-07	Isa Correia	EP-02; EPA-05
Andreia Carvalho	EP-01; CO-07; EP-15	Isabel Serra Nunes	EPA-01
Andreia Fernandes	EP-05	Joana Barbosa	EP-12; EP-24
Andreia Matas	EPA-03	Joana Bonifácio Victor	CO-05
Andreia Veiga	EPA-03; CO-06; CO-17; EP-17; EP-18	Joana Coelho	CO-08; EP-08; CO-15; EP-22
Angelo Fonseca	EP-23	Joana Dionísio	EPA-05; EP-24
António Campos	EP-01; EP-15	Joana Fernandes	EP-19; EP-20
António Gama Da Silva	EP-08	Joana Guimarães	EP-14
António Martins Campos	EP-16	Joana Rua	CO-06
António Silva	CO-08	Joana Sá	CO-18
Argemiro Geraldo	CO-01; CO-03; EP-06; EP-11; EPA-12	Joana Silva	CO-16
Artur Nascimento	EPA-05	Joana Tavares Coelho	EP-10
Aurora Rodrigues	EPA-04	João Coimbra	CO-12
Bárbara Teixeira	EPA-04	João Eurico Fonseca	CO-04
Beatriz Santiago	EP-09	João Freixo	CO-07
Carla Morgado	EPA-04	João Lemos	CO-01
Carlos Oliveira Santos	CO-12	João Lima	EP-11
Carolina Castro	EP-22	João Moura	EP-13; EP-19
Carolina Guerreiro	EPA-07	João Parente Freixo	CO-12
Catarina Borges	CO-06; CO-17; EP-17	João Parente-Freixo	CO-18
Catarina Borges Silva	EPA-03	João Proença	CO-12
Catarina Falcão Campos	CO-12	Jorge Diogo Da Silva	EP-01
Catarina Fernandes	EP-09	Jorge Oliveira	CO-07; CO-12; CO-18
Celia Azevedo Soares	EPA-02	Jorge Saraiva	CO-12
Célia Soares	EPA-01	Jorge Sequeiros	CO-12; CO-18
Cristiana Alves	EP-03; CO-13; CO-14	José Mendes Ribeiro	EP-01; EP-15
Cristina Garrido	EPA-01; CO-16	José Miguel Alves	EPA-12
Denis Gabriel	EP-20	José Pedro Carda	CO-05
Diana Aguiar De Sousa	CO-12	Leandra Fagundes	EP-11
Diana Pinto	CO-18	Liliana Rocha	CO-18
Diogo Costa	EP-13	Liliana Silva	CO-01
Diogo Pereira	EPA-08; EP-13	Luciano Almendra	CO-01; CO-03; EP-06; EP-09; CO-12; EPA-12
Eduardo Dourado	CO-04		
Elisa Brás	CO-06	Luís Braz	EPA-09; EP-10; EP-14; EP-21; EP-23
Elisa Campos Costa	CO-12	Luís Negrão	EP-09

Luís Santos	CO-12	Pedro Almeida	EP-01; CO-07; EP-15
Luísa Medeiros	CO-12	Pedro Pereira	EP-03; CO-12; CO-13; CO-14; EP-24
Madalena Couto	EPA-07	Rafael Dias	EP-10
Mafalda Delgado Soares	EPA-07	Rafael Inácio	CO-08; EP-08; CO-15
Mafalda Perdicoúlis	EP-18	Rafael Roque	CO-04; EPA-05
Mafalda Seabra	EP-14	Raquel Gil-Gouveia	CO-05
Mamede De Carvalho	EP-07; CO-10; CO-11	Raquel Marques	CO-04
Manuela Santos	EPA-01; CO-16; CO-17	Raquel Romão	EP-13
Márcia E. Oliveira	EP-20	Ricardo Taipa	EPA-04; EP-05; EPA-11; CO-17; EP-19; EP-20
Márcia Rodrigues	CO-12	Rita Bastos-Ferreira	CO-18
Márcio Cardoso	EPA-02; CO-13; EP-13; CO-17	Rita Cagigal	CO-07
Marco Almeida	CO-01; EP-11	Rita Nunes Rato	EP-10
Maria Abreu	EPA-02	Roberto Franco	CO-12
Maria Do Céu Branco	CO-06; EP-17	Rosa Lobato	EP-19
Maria Fortuna Baptista	EP-07; CO-10; CO-11	Rosário Santos	EPA-02; EP-19; EP-20
Maria João Nabais Sá	CO-18	Rui André	CO-12
Maria João Pinto	EPA-09; EP-10; EPA-11; EP-14; EP-21; EP-23	Rui Lopes	EPA-08; EP-13
Maria José Simões	CO-18	Rui Matos	EP-12
Maria Luísa Medeiros	EPA-07	Rute Carmo	EP-15
Mariana Cabral	EP-14	Sandra Moreira	EP-23
Mariana Henriques	EPA-06	Sandra Palma	EP-03; CO-13; CO-14; EP-24
Mariana Rocha	CO-07	Sara Lima	EPA-03; EP-18
Mário Ribeiro	CO-16	Sara Morais	CO-18
Marisa Brum	EPA-07	Sara Parreira	CO-12
Marisa Tavares Brum	CO-12	Simão Cruz	EP-02; EPA-05; EPA-06; CO-12; EP-24
Marta Vieira Dias	CO-12	Sofia Bernardo	EP-02; CO-13; CO-14; EP-24
Matilde Bandeira	CO-04	Sofia Bernardo Silva	EPA-06
Michel Mendes	EPA-03; CO-06; CO-17; EP-17; EP-18	Sofia Casanova	CO-07; EP-16
Miguel Alves-Ferreira	CO-18	Sofia Marinho Pinto	CO-02; EP-04
Miguel Mendonça Pinto	EPA-11	Sofia Nunes Oliveira	EPA-10
Miguel Oliveira Santos	EP-07; CO-10; CO-11; CO-12	Sofia Reis Marques	EPA-04
Miguel Pinto	EPA-04; EP-05; CO-17; EP-19; EP-20	Sofia Silva	EP-14
Miguel Santos	EP-22	Susana Moreira	CO-10
Miguel Schön	EP-22	Teresa Aguiar	EP-05
Nataliya Tkachenko	EP-01	Teresa Barata Silvério	CO-12; CO-15
Nuno Inácio	CO-05	Teresa Coelho	CO-17
Patrícia Dias	EP-08	Teresa Freitas	CO-11
Patrícia Faustino	EPA-07	Teresa Moreno	CO-08; EP-08; CO-10; CO-15; EP-22
Patrícia Grilo	EP-03	Tiago Beirão	EP-16
Patricia Marques	CO-18	Tiago Carvalho	CO-18
Paulo Silva	CO-18	Tiago Gerales	CO-12
		Tiago Millner	EP-05; EPA-09

INTEGRAR +

Lisboa | 10 e 11 outubro 2024

Organização: Sociedade Portuguesa do Acidente Vascular Cerebral



CASOS CLÍNICOS PROBLEMA

1. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL CAMUFLADO DE ESTADO DE MAL EPILEPTICO?

Joana Almeida Ferreira, Tiago Jesus, Tiago Geraldês, Liliana Pereira, Miguel Rodrigues

Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada

Introdução: O AVC é uma emergência cujo tratamento de fase aguda depende de diagnóstico célere. Camaleões na Via Verde AVC são desafiantes e podem atrasar/invalidar o tratamento.

Caso Clínico: Mulher, 86 anos, autónoma, com antecedentes de fibrilhação auricular não anticoagulada e história mal definida de epilepsia, sem medicação e sem aparentes crises recentes. Admitida na Via Verde de AVC por quadro súbito de alteração do estado de consciência, precedido de mal-estar, tendo caído no chão, não reativa à estimulação externa, alternando abertura e encerramento ocular, associado a movimentos involuntários do tronco e membros inferiores. No exame neurológico apresentava: obnubilação, desvio oculocefálico para a esquerda, movimentos nistagmiformes, tetraparésia, Babinski bilateral e movimentos involuntários clónicos da hemiface e polegar direitos. Pontuava 28 na NIHSS. Ponderou-se estado de mal epilético convulsivo subtil ou AVC vertebro-basilar. Contudo, a TC-CE com angio-TC dos vasos supra-aórticos evidenciou oclusão da artéria carótida interna (ACI) direita. Com os dados disponíveis, após discussão com Neurorradiologia e perante a possibilidade de crise sintomática aguda como manifestação infrequente de AVC, foi decidido tratamento endovascular. Foi confirmada oclusão do topo da ACI direita, não recanalizável (TICI0). Entubada orotraquealmente e sedada, foi internada nos Cuidados Intensivos. A TC-CE de controlo evidenciou lesões isquémicas em território da ACA direita e ACM esquerda. Revendo a angio-TC, coexistia oclusão da artéria temporal anterior esquerda. A doente permaneceu em coma, falecendo 13 dias depois.

Conclusão: A presença de movimentos involuntários pode priorizar o diagnóstico de epilepsia sobre AVC agudo. Neste caso os antecedentes pessoais eram ambíguos, por epilepsia não medicada e presença de fibrilhação auricular não anticoagulada, importante fator de risco cerebrovascular. A identificação de oclusão de grande vaso não deve sobrepor-se a observação dos restantes vasos, especialmente quando há sinais focais não explicados pela oclusão identificada.

2. REOCCLUSÃO PRECOCE DE GRANDE VASO EM DOENTE COM TRANSFORMAÇÃO HEMORRÁGICA

Marta C. Machado³, António Tavares², Alberto Fior¹, Isabel Fragata², Diana Aguiar de Sousa¹, Ana Paiva Nunes¹

1-Unidade Cerebrovascular e 2-Serviço de Neurorradiologia, ULS São José; 3-Serviço Medicina II, ULS Amadora-Sintra

Introdução: A trombectomia mecânica é um procedimento eficaz recomendado para doentes com oclusão de grande vaso sintomática há menos de 24 horas. A reoclusão, definida como a oclusão recorrente do mesmo vaso após a trombectomia mecânica com sucesso (TICI $\geq 2b$), é uma complicação que ocorre em cerca de 5% dos casos.

A evidência sobre a melhor abordagem na gestão destes doentes é limitada e não existem orientações formais. Na presença de contraindicação para a realização de trombólise devido ao AVC recente, o tratamento endovascular repetido é geralmente a única terapêutica disponível.

Caso Clínico: Homem, 62 anos, natural do Reino Unido, autónomo, antecedentes de AVC de etiologia indeterminada, sem sequelas.

Ativada Via Verde de AVC extrahospitalar por início súbito de diminuição da força dos membros esquerdos. Transportado a centro primário de AVC tendo-se objectivado heminegligência esquerda, parésia do olhar conjugado para a esquerda, parésia facial central esquerda, disartria moderada e hemiplegia esquerda, NIHSS 15. Realizada TC-CE que mostrou hiperdensidade da artéria cerebral média direita e sinais de isquémia nesse território (ASPECTS 8) confirmando-se oclusão do topo da artéria carótida interna direita e segmento M1 da artéria cerebral média direita.

Realizada trombólise aos 60 minutos de evolução. O doente foi transferido para centro de trombectomia para realização de tratamento endovascular. Na admissão, neurologicamente estável. Submetida a trombectomia obtendo-se reperusão TICI 3, às 7 horas de evolução.

A TC-CE das 24h evidenciou lesão isquémica lenticulo-capsular e caudado à direita com transformação hemorrágica petequial confluyente. Neurologicamente houve melhoria progressiva, encontrando-se ao 5º dia após o evento, com NIHSS 7 (extinção sensitiva esquerda, parésia facial central esquerda *minor*, disartria ligeira, hemiparesia esquerda com força muscular grau 3 membro no superior e grau 4 no membro inferior).

Neste dia, agravamento neurológico súbito, com sonolência, sem emissão de discurso heminegligência esquerda, desvio oculocefálico para a direita, hemianopsia homónima esquerda e hemiplegia esquerda (NIHSS 26). TC com aspectos sensivelmente sobreponíveis ao previamente documentado, e angio-TC com evidência de reoclusão da ACI direita. Neste contexto, subme-

tido novamente a trombectomia mecânica com re-permeabilização TICl 2B, retornando ao estado neurológico prévio. Sem agravamento da transformação hemorrágica na TC-CE às 24h.

O estudo etiológico excluiu trombofilias e doenças autoimunes. Sem evidência de neoplasia oculta em TC torácica, abdominal e pélvica. Confirmado foramen oval patente com *shunt* direito-esquerdo grau III.

Verificou-se reabsorção parcial da hemorragia, pelo que foi introduzida anticoagulação ao 8º dia de internamento. Cumpriu programa de reabilitação, encontrando-se à data de alta (15º dia após o evento inicial), com NIHSS 3, tendo sido transferido para o país de origem.

Conclusão: A repetição de tratamento endovascular em doentes com oclusão precoce poderá estar associada a aumento do risco de transformação hemorrágica. Neste caso, dada a gravidade da apresentação do evento recorrente e evolução clínica favorável após o primeiro tratamento endovascular, foi decidido repetir tratamento endovascular, com sucesso.

3. FLUTUAÇÃO PROLONGADA DE DEFEITOS NEUROLÓGICOS EM DOENTE COM AVC ISQUÉMICO PROTUBERANCIAL PARAMEDIANO

Mariana Taveira^{1,2}, Vasco Fonseca^{1,2}, Ana Catarina Fonseca^{1,2}

1-Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria, 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) isquémico protuberancial paramediano atribuível a mecanismo de doença ateromatosa de ramo é caracterizado por estenose ou oclusão na origem de uma artéria penetrante e está frequentemente associado a flutuação e deterioração neurológica nos primeiros dias pós AVC. Apresenta-se caso de doente com AVC isquémico protuberancial paramediano esquerdo que revelou flutuações neurológicas prolongadas, ao longo de um período de um mês.

Caso Clínico: Homem de 67 anos, com antecedentes pessoais de diabetes tipo 2, hipertensão arterial, dislipidemia, fibrilhação auricular e traumatismo cranioencefálico em 2017. Medicado com insulinoaterapia, semaglutide, dapagliflozina, metformina, perindopril+indapamida+amlodipina, apixabano e carvedilol. Admitido no Serviço de Urgência do Hospital de Santa Maria a 28/08/2024 através da Via Verde AVC extrahospitalar, por instalação súbita de alteração da articulação do discurso e diminuição da força no hemisfério direito. Ao exame neurológico apresentava paresia facial central direita ligeira, disartria grave, pronação e queda de 5 cm do membro superior direito, queda lenta com embate no leito do membro inferior direito, hemihipostesia algica direita sem envolvimento da face e ataxia do membro superior esquerdo (NIHSS 8). A TC-CE mostrou ausência de sinais precoces de isquémia e a angio-TC ausência de oclusão de grande vaso. Por o doente não ter informado que se encontrava hipocoagulado, realizada trombólise com rtPA, seguida de melhoria da disartria e do defeito motor (NIHSS 5). A TC-CE após 24 horas mostrou ausência de lesão isquémica ou hemorrágica, pelo que iniciou ácido acetilsalicílico 100 mg e atorvastatina 40 mg. Fez RM CE que revelou lesão isquémica aguda da vertente anterior paramediana esquerda da protuberância. A partir do quarto dia de internamento, ocorreram flutuações do defeito neurológico (NIHSS 5-13) com períodos de agravamento para disartria grave e hemiplegia direita, com a duração de horas e sem evidentes desencadeantes (posicional, instabilidade hemodinâmica). Repetiu RM CE que se revelou so-

breponível e iniciou anticoagulação terapêutica com apixabano no quarto dia de internamento, após suspensão da antiagregação. Foi realizado controlo da glicemia e medidas para otimização da perfusão cerebral como decúbito dorsal, elevação dos membros inferiores e fluidoterapia. Foi ainda adicionada antiagregação com ácido acetilsalicílico 100 mg (além da anticoagulação) e incrementada dose de atorvastatina de 40 para 80 mg. Apesar destas medidas, manteve as flutuações descritas durante um mês, com tendência para a estabilização no defeito máximo nos últimos dias.

Conclusão: Este caso ilustra uma evolução atípica de um AVC isquémico protuberancial paramediano, com persistência de flutuações neurológicas ao longo de um mês apesar das medidas instituídas. Enfatiza-se a necessidade de estudos futuros para desenvolver novas estratégias na abordagem dos doentes com este tipo de AVC.

4. AVC ISQUÉMICOS EM TERRITÓRIO DAS ARTÉRIAS CEREBRAIS ANTERIORES COM SINTOMAS FUNCIONAIS À APRESENTAÇÃO

Artur Nascimento¹, André Rêgo¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Amadora/Sintra

Introdução: Os mimetizadores de AVC representam um desafio diagnóstico nas unidades de AVC, abrangendo condições como auras de enxaqueca, parésias de Todd ou sintomas funcionais que representam um erro diagnóstico de 20%-30%. Nos doentes com AVC isquémico estabelecido, os sintomas funcionais também podem co-ocorrer, podem ser a principal apresentação clínica, e podem inclusivamente não corresponder à topografia da lesão isquémica. Esta coexistência motiva um atraso no diagnóstico, condiciona uma investigação complementar mais extensa e internamentos mais prolongados, com consequente aumento de custos para a unidade de saúde envolvida.

Caso Clínico: Apresentamos uma série de casos unicêntrica retrospectiva constituída por cinco doentes com sintomas funcionais à admissão, posteriormente diagnosticados com AVC isquémicos em território das artérias cerebrais anteriores (ACAs). A maioria dos doentes são do sexo feminino (n=4, 80%), com idades compreendidas entre os 54-87 anos, com antecedentes de hipertensão arterial (n=4, 80%), dislipidemia (n=4, 80%), tabagismo (n=2, 40%), perturbação de ansiedade (n=5, 100%) e com TC-CE inicial sem alterações (n=4, 80%). Os motivos de admissão incluíram padrões de fraqueza muscular inconsistentes (n=5, 100%), paratonia oposicional do membro parético (n=2, 40%), movimentos involuntários estereotipados (n=2, 40%), palpações (n=1, 20%), dormência (n=1, 20%), cefaleia (n=1, 20%) e mutismo (n=1, 20%). Três doentes apresentaram sinal de Hoover. O tempo desde admissão até observação pela Neurologia foi de 4 horas (mediana, IIQ 5 horas). A impressão diagnóstica inicial incluiu sempre a possibilidade de perturbação neurológica funcional. Apenas um doente foi submetido a trombólise. Todos os doentes foram sujeitos a investigação alargada (RM-CE, EEG, ecocardiograma, Holter 24 horas), motivando internamentos longos (mediana 23 dias, IIQ 8 dias). A maioria (n=4, 80%) teve alta com mRankin ≥ 2 .

Conclusão: Os sintomas funcionais podem associar-se a AVC isquémicos em território das ACAs, designadamente os padrões de fraqueza muscular com incongruências nas provas de força global, as posturas tónicas dos membros paréticos exercendo oposição à mobilização passiva e os movimentos estereotipados involuntários durante a mobilização ativa. A presença ou coexistência destes sintomas funcionais induz o erro diagnóstico e motiva a desvalorização destas apresenta-

ções clínicas em contexto de urgência, comprometendo a intervenção adequada e precoce dos doentes com AVC. Estas considerações refletem-se no aumento do tempo até à primeira observação pela Neurologia e no número reduzido de doentes submetidos a trombólise.

5. MALFORMAÇÃO ARTERIOVENOSA COM APRESENTAÇÃO NO PUERPÉRIO: QUANDO UMA COMPLICAÇÃO NÃO VEM SÓ

Carolina Gavancho¹, Marisa Mariano², Jaime Pamplona³, Isabel Fragata³, Diana Aguiar de Sousa², Ana Paiva Nunes²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal, 2-Unidade Cerebrovascular, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal, 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal

Introdução: As malformações arteriovenosas (MAVs) cerebrais são lesões congénitas raras da vasculatura cerebral que se apresentam mais frequentemente com hemorragia intracraniana. Parece existir um risco aumentado de hemorragia em mulheres com MAVs durante a gravidez.

Caso Clínico: Mulher de 30 anos, puérpera, com parto uma semana antes do internamento, sem complicações. A gestação havia sido complicada de hipertensão, medicada com nifedipina até às 28 semanas. Apresentou-se no final de março de 2024 com instalação súbita de hemiparesia direita e disartria. O estudo imagiológico mostrou hematoma tálamo-capsular esquerdo com 1,4 cm de maior diâmetro, em relação à malformação arteriovenosa (MAV) no braço posterior da cápsula interna. Realizou angiografia cerebral para melhor caracterização, tendo-se documentado aferentes da artéria coroideia anterior, nidus de 8 mm e drenagem venosa profunda para a veia cerebral interna e para a veia de Rosenthal, sendo, contudo, impossível cateterizar distalmente a MAV por esta via; adicionalmente, observava-se formação aneurismática de 1,5 mm na vertente posterior da MAV, em aferente da coroideia anterior. Após este procedimento, a doente iniciou quadro de alteração do estado e conteúdo da consciência, sinais piramidais nos quatro membros, espasticidade, taquicardia e hipertermia. A RM nesta altura mostrava, adicionalmente à MAV, pequenas lesões puntiformes, com restrição à difusão e discreta tradução em FLAIR a nível da substância branca frontal radiária, do centro semioval frontal à direita e subcortical frontal superior esquerda, sem outras alterações *de novo* do parênquima encefálico. O eletroencefalograma mostrou atividade assimétrica, à direita teta-delta polimórfica não reativa a estímulos, à esquerda predominantemente teta e ocasionalmente alfa com atividade delta rítmica contínua anterior esquerda. O LCR apresentava exame citoquímico inocente e anticorpos de superfície neuronal negativos. Perante as hipóteses diagnósticas colocadas de síndrome serotoninérgica (secundária à administração de fentanil, ondansetron e propofol durante o procedimento angiográfico) *versus* encefalopatia ao contraste iodado vs estado de mal epilético não convulsivo, a doente foi admitida em Unidade de Cuidados Intensivos, com estabilização clínica após perfusão de midazolam e instituição de terapêutica anti- crise epilética com levetiracetam. Repetiu RM, sem alterações *de novo*. A doente evoluiu favoravelmente, com recuperação completa para o estado prévio a este evento. Durante o internamento em enfermaria, e na ausência de agravamento clínico, em RM de controlo foi documentada evidência de re-hemorragia na mesma localização, sem agravamento dos défices neurológicos, sem recrudescência da sintomatologia encefalopática e/ou surgimento de manifestações de novo. Em reavaliação angiográfica, mantinha a MAV. Teve alta mantendo défice motor do hemisfério direito, de pre-

domínio distal, em melhoria. Após a alta, realizou programa de reabilitação motora (com melhoria, mantendo apenas discreta monoparesia do membro inferior direito, sem significativa limitação funcional) e iniciou radiocirurgia para abordagem da malformação arteriovenosa.

Conclusão: Este caso ilustra a apresentação de uma MAV com défices neurológicos focais em contexto de hemorragia no puerpério, na ausência de manifestações durante a gravidez ou prévias, e, posteriormente, complicada por re-hemorragia, sem possibilidade de abordagem angiográfica. Apresentou ainda complicação neurológica relacionada com angiografia cerebral convencional, com encefalopatia de etiologia não totalmente esclarecida, possivelmente em contexto de síndrome serotoninérgica.

6. DISSECÇÃO BILATERAL: DOUBLE TROUBLE?

Ana Luísa Pires, Bárbara Teixeira, Luís Fontão, José Roriz

Unidade de Saúde Local Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira

Introdução: O perfil de fatores de risco e etiologia clássicos do acidente vascular cerebral (AVC) assenta numa dualidade entre aterosclerose *versus* cardioembolismo, comumente associada a indivíduos acima dos 50 anos. O cenário difere em doentes mais jovens, obrigando a considerar etiologias incomuns: dissecção arterial; trombofilias; doenças autoimunes; vasculopatias não ateroscleróticas; contracetivos orais combinados, gravidez e puerpério na mulher; ou ainda causas infecciosas. Por sua vez, as dissecções arteriais estão geralmente associadas a traumatismo/esforço precipitante, sendo mais raramente filiadas em arterite, displasia fibro-muscular ou doença do colagénio / músculo liso.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de mulher de 39 anos, autónoma, com antecedentes pessoais de enxaqueca, perturbação depressiva e contraceção combinada por anel vaginal, sem outra medicação crónica. Recorreu à urgência por cefaleia intensa cervical e occipital, com 15 dias de evolução, associada a rigidez cervical e acompanhada de um episódio de parestesias da face e do membro superior esquerdo, de rápida resolução. Sem alterações da visão, linguagem ou défices motores. Negou trauma ou manipulação cervical e esforço físico recentes. O exame objetivo e neurológico eram rigorosamente normais. Realizou TC cranioencefálica que revelou hipodensidade corticossubcortical temporo-parietal à direita e angio-TC que demonstrou dissecção dos segmentos cervicais de ambas artérias carótidas internas, a condicionar estenose suboclusiva das mesmas. O estudo analítico, incluindo velocidade de sedimentação, era normal. Durante o internamento foi estudada com eco-Doppler cervical e transcraniano que confirmou estenose superior a 70% (PSV 250 cm/s) na ACI direita e atenuação de fluxo na ACM direita. Perante a persistência desta atenuação, foi decidida a angioplastia com stenting da ACI direita, que decorreu sem alterações no 5º dia de internamento. O estudo etiológico incluiu angio-TC das eferências aórticas, sem sinais de displasia fibromuscular e estudo analítico sem alterações da VS/ marcadores inflamatórios perfil lipídico, função tiroideia, vitaminas, painel de autoimunidade, trombofilias, alfa1-antitripsina e serologias, aguardando ainda resultado de estudo genético de vasculopatias congénitas. Ao 14º dia de internamento, a doente teve alta para o domicílio, mantendo a dupla antiagregação decidida desde a admissão. Não foi determinada a etiologia da dissecção bilateral, ponderando-se estudo genético de doenças colagénio.

Conclusão: O caso clínico apresentado exemplifica o achado não incomum de dissecções arteriais múltiplas/síncronas, espontâneas, pauci/assintomáticas e com estudo inicial negativo

para as etiologias mais convencionais. Pretende-se a discussão do estudo etiológico e atitude terapêutica em dissecação paucissintomática, associada a enfarte e risco hemodinâmico.

7. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE UMA PLACA ATÍPICA: CAROTID WEB OU ESTENOSE RÁDICA?

Maria Rosa Andrade Ferreira^{1,2}, Filipa Assis Jacinto¹, Bárbara Laczkovits^{1,3}, Joana Lima⁴, Inês Prisco⁴, Daniel Seabra⁵, Frederico Sábio⁶, Teresa Medeiros^{2,3}, Carolina Guedes^{2,3}, Diogo Fitas^{1,2}, Sandra Moreira^{1,2}, Cristina Duque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 2-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 4-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 5-Serviço de Cardiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, 6-Serviço de Imunohemoterapia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A doença aterosclerótica carotídea é uma das causas mais frequentes de AVC isquémico. A sua etiologia está frequentemente relacionada com a ausência de controlo de fatores de risco vascular, contudo existem outras menos frequentes, como a radioterapia cervical, que contribuem para este processo. Por outro lado, é importante o diagnóstico diferencial com outras entidades, como a dissecação carotídea ou a *carotid web*, uma variante rara de displasia fibromuscular, que se apresenta como uma membrana que se projeta para o lúmen carotídeo.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 55 anos, mRS prévio 1, com antecedentes pessoais de dislipidemia, hábitos tabágicos no passado e paraganglioma glómico jugulo-timpânico à direita, com extensão à região cervical e intracraniana, submetido a embolização de ramos tumorais, seguida de cirurgia e radioterapia.

A doente recorreu ao serviço de urgência por um quadro com 5 dias de evolução de tonturas, alteração da fala e défice de força no membro superior esquerdo, após esforço que se associou a dor cervical e occipital. À admissão, apresentava, de novo, inatenção esquerda, parésia facial central esquerda, disartria e pronação sem queda do membro superior esquerdo na prova de braços estendidos (NIHSS 3). A TC-CE demonstrou uma lesão isquémica lenticulo-capsular externa à direita e a angioTC mostrou oclusão no segmento M1 da ACM direita, placas ateroscleróticas no bulbo carotídeo direito, sem valorizável estenose segundo critérios de NASCET, e indentação carotídea direita, sem evidência de dissecação. Do estudo etiológico, destacaram-se o perfil lipídico com LDL de 155 mg/dL, o ecocardiograma transtorácico, com evidência de *foramen ovale patente* (FOP) de dimensões moderadas a grandes. No estudo cerebrovascular por eco-Doppler, identificou-se uma lesão hipocogénica na ACI direita, de predomínio fibroadiposo com focos de calcificação, a condicionar estenose de 40%, com critérios de instabilidade. Perante este achado, foi colocada a hipótese de se tratar de uma *carotid web* ou de uma placa aterosclerótica atípica, sequelar à radioterapia.

Como plano de prevenção secundária e até completar estudo, optou-se por terapêutica transitória com anticoagulação com edoxabano e antiagregação, dada suspeita de embolia artéria-artéria.

O caso foi discutido em reunião multidisciplinar, tendo sido decidido realizar angiografia clássica para melhor caracterização da placa vs *carotid web*, que a doente se encontra a aguardar.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico de AVC isquémico numa doente com antecedente de neoplasia cervical submetida a radioterapia. No decorrer do estudo complementar, foi

identificada uma lesão na ACI direita, de características atípicas para etiologia aterosclerótica. O objetivo deste caso é não só discutir a etiologia mais provável para o achado imagiológico e as estratégias diagnósticas e terapêuticas adotadas, mas também alertar para diagnósticos menos prevalentes, mas associados a elevado risco de eventos isquémicos, como a *carotid web* e a vasculopatia induzida por radiação.

8. DOENÇA DE ENXERTO CONTRA HOSPEDEIRO: CAUSA OU COINCIDÊNCIA?

Marta Filipa Graça^{1,6}, Carolina Mendes Cerqueira², Filipa Assis Jacinto^{1,6}, Bárbara Laczkovits³, Daniel Seabra⁴, Frederico Sábio⁵, Teresa Medeiros^{3,6}, Sandra Moreira^{1,6}, Diogo Fitas^{1,6}, Cristina Duque^{1,6}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 4-Serviço de Cardiologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 5-Serviço de Imunohemoterapia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 6-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A doença de enxerto contra hospedeiro (DECH) representa uma potencial complicação dos transplantes alogénicos de medula óssea. O envolvimento do SNC é relativamente raro, mas pode ocorrer nas formas crónicas da doença e, nestes casos, a apresentação clínica pode ocorrer sob a forma de eventos cerebrovasculares.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino de 47 anos, com antecedentes de leucemia mieloide aguda (LMA) submetida a alotransplante de medula óssea com remissão completa.

Diagnóstico subsequente de DECH com atingimento hepático, pulmonar e ocular, medicado com prednisolona 5 mg/dia, ciclosporina 75 mg/dia e sob terapia celular com fotoférese extracorporeal. Admitido na sala de emergência por défice motor esquerdo e dificuldade na articulação das palavras, com 1 hora de evolução. À avaliação, apresentava desvio do olhar conjugado para a direita, parésia facial central e hemiparesia direita grau 3, de predomínio braquial, pontuando 11 no NIHSS. A TC cerebral mostrava área de enfarte fronto-opercular direita e a angio-TC identificou uma placa aterosclerótica com trombo aderente no bulbo carotídeo direito, a condicionar estenose superior a 70% (NASCET). Realizou RM cerebral que demonstrou lesão extensa cortico-subcortical frontal, parietal e insular direita e outra, de menores dimensões, cortico-subcortical occipital direita.

Analiticamente, apresentava ANA positivo 1:160, com restante estudo autoimune negativo, VS 6 mm/h, LDL de 145 mg/dL e HbA1c 6,1%. O estudo de trombofilias foi negativo.

O eco-Doppler mostrou placa hipodensa e irregular no segmento proximal da artéria carótida interna direita, com componente móvel, de conteúdo fibroadiposo, que condiciona estenose de 60% (ECST), (V=79/28 cm/s). O ecocardiograma transtorácico revelou um FOP de pequenas a moderadas dimensões (RoPE 7, PASCAL possível).

Iniciou hipocoagulação com apixabano 5 mg, duas vezes ao dia. O eco-Doppler de reavaliação, após 3 meses, mostrava repermeabilização do eixo carotídeo direito, apresentando apenas espessamento das paredes na bifurcação das carótidas comuns. Completou, em ambulatório, estudo com punção lombar, sem evidência de pleocitose ou hiperproteíno-ráquia.

Assim, atendendo aos antecedentes pessoais de DECH com atingimento de vários órgãos, as características atípicas da lesão carotídea direita em eco-Doppler e a sua completa resolução em exame posterior, coloca-se como hipótese etiológica a DECH com atingimento do sistema nervoso central.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico de AVC isquémico, num doente com antecedentes de DECH e uma lesão extracraniana carotídea direita sugestiva de trombo hemático. O contexto clínico, bem como a normalização em estudos neurossonológicos seriados, favorecem a hipótese de DECH. A complexidade do caso, dada a raridade da etiologia e a presença de outras causas concomitantes, levanta a questão de qual a melhor estratégia de prevenção secundária a adotar.

9. BILATERAL CAROTID WEB: DOUBLE TROUBLE?

Marharyta Kholodova¹, Mário Alcatrão², Danila Kuroedov³, Isabel Fragata³, Diana Aguiar de Sousa², Ana Paiva Nunes²
1-Department of Neurology and Neurosurgery, LLC "Dobrobut Clinic", Kyiv, Ukraine, 2-Unidade Cerebrovascular, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central – ULS São José, Lisboa, Portugal, 3-Serviço de Neuroradiologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central – ULS São José, Lisboa, Portugal

Introduction: Carotid webs are known to be a thin layer of proliferative intimal tissue growing from the arterial wall into the vessel lumen and an etiology of stroke in young adults with no known alternative etiology. Studies suggest that 20%-30% of cryptogenic strokes^{2,3} may be caused by carotid webs, with recurrence rates between 29% and 71.4%. Carotid webs are often misdiagnosed as atherosclerotic plaques. However, CTA has been suggested to be the most reliable method for detecting carotid webs.

Case Report: A 35-year-old female with a history of smoking and cannabinoid use presented with an acute ischemic stroke in the right middle cerebral artery (NIHSS 7), causing left-sided weakness and sensory disturbances. Initial MR angiography revealed M2 occlusion and bilateral wall irregularities in the internal carotid arteries, initially considered atherosclerotic. Further evaluation at our center, including CTA and conventional angiography, revealed bilateral carotid webs, with the right-sided web identified as the likely cause of the stroke. The patient was treated with a carotid stent in the right internal carotid artery. She was discharged with no neurological deficits (NIHSS 0), and smoking cessation counseling was provided. No endovascular treatment is planned for the asymptomatic carotid web at the moment. The patient will be closely followed at the Carotid Disease Ambulatory clinic.

Conclusion: Carotid webs are a relevant and often under-recognized cause of stroke in young patients. Further studies are needed to better understand the prevalence of this anatomical abnormality and the optimal management of both asymptomatic and symptomatic carotid webs.

10. STENTING BASILAR EM FASE AGUDA: UM CASO DE SUCESSO

Manuel Calapez Xavier¹, Miguel Miranda², Mário Alcatrão³, Ana Paiva Nunes³
1-Hospital de Caldas da Rainha, ULS-Oeste; 2-Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais; 3-Unidade Cerebrovascular Hospital São José, ULS São José

Introdução: A junção vertebrobasilar e a artéria basilar proximal são locais frequentemente afetados por doença aterosclerótica, correspondendo a oclusão da artéria basilar a 10% dos casos de AVC isquémico por aterosclerose de grande vaso. O sucesso da recanalização após terapêutica fibrinolítica e/ou endovascular pode ser comprometido pela presença de aterosclerose intracraniana grave ou reoclusão da artéria intraprocedimento, justificando *stenting* da artéria basilar na fase hiperaguda. No ensaio BAOCH, 55% dos doentes com oclusão da artéria basilar randomizados para tratamento endovascular careceram de *rescue stenting* ou angioplastia. Numa revisão sistemática recente, o *stenting* basilar em fase aguda permitiu *outcomes* angiográficos favoráveis em 67% e funcionais em 56% dos doentes.

Caso Clínico: Homem de 52 anos previamente autónomo, fumador ativo e com diagnóstico de infeção VIH-1, sob tratamento com bictegravir e cotrimoxazol profilático. Recorreu ao SU por acordar pelas 02h30 com queixas de visão dupla, alteração da fala e diminuição da força do hemicorpo esquerdo, após se ter deitado assintomático pelas 23h30. No SU valorizado NIHSS 15 por paresia do olhar conjugado para a direita, parésia facial central esquerda e hemiparésia esquerda com hemihipostesia álgica.

Realizada TC-CE, sem sinais de isquémia, pc-ASPECTS 10, com hiperdensidade espontânea no terço médio da artéria basilar, confirmando-se a oclusão do vaso em angio-TC. Submetido a trombólise sistémica com alteplase, observando-se melhoria clínica, com progressão para NIHSS 2. Repetida angio-TC com artéria basilar patente, mantendo, contudo, estenose crítica. Dada a melhoria clínica, optou-se por internamento para vigilância neurológica, sem realização de terapêutica endovascular. Após 8 horas observou-se agravamento neurológico para NIHSS 9, com evidência de re-oclusão da artéria basilar em angio-TC. Realizada trombectomia aspirativa com sucesso e, dada a presença de estenose pré-oclusiva do terço médio da artéria, realizada angioplastia com *stenting* arterial. Após procedimento, o controlo por Doppler transcraniano confirmou permeabilidade da artéria basilar, com estenose residual inferior a 50%, identificando ainda estenose >50% da transição M1-M2 direita e P2 esquerda.

Clinicamente, o doente apresentou melhoria progressiva dos déficits focais, pontuando 2 na escala NIHSS à data de alta clínica, à custa de ataxia apendicular à esquerda. Teve alta sob antiagregação dupla, referenciado a consulta de Doenças Cerebrovasculares para *follow-up*.

Conclusão: Este caso ilustra a complexidade da gestão do doente com AVC vertebrobasilar de etiologia aterosclerótica em fase aguda. Embora a abordagem inicial com trombólise sistémica tenha resultado em melhoria temporária, a reoclusão arterial exigiu a intervenção endovascular emergente. Perante estenose crítica da artéria basilar, a trombectomia aspirativa e a decisão de angioplastia com *stenting* arterial restabeleceram a perfusão cerebral e impediram a progressão das lesões isquémicas. O controlo ultrassonográfico após procedimento demonstrou uma redução significativa do grau de estenose e patência do stent sob dupla antiagregação, permitindo uma recuperação favorável dos défices neurológicos até à alta hospitalar.

ÍNDICE DE AUTORES

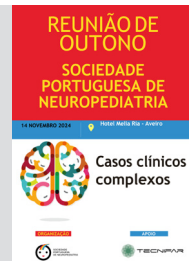
RESUMOS DA REUNIÃO INTEGRAR +

Alberto Fior	2	Jaime Pamplona	5
Ana Catarina Fonseca	3	Joana Almeida Ferreira	1
Ana Luísa Pires	6	Joana Lima	7
Ana Paiva Nunes	2; 5; 9; 10	José Roriz	6
André Rêgo	4	Liliana Pereira	1
António Tavares	2	Luís Fontão	6
Artur Nascimento	4	Manuel Calapez Xavier	10
Bárbara Laczkovits	7; 8	Marharyta Kholodova	9
Bárbara Teixeira	6	Maria Rosa Andrade Ferreira	7
Carolina Gavancho	5	Mariana Taveira	3
Carolina Guedes	7	Mário Alcatrão	9; 10
Carolina Mendes Cerqueira	8	Marisa Mariano	5
Cristina Duque	7; 8	Marta C. Machado	2
Daniel Seabra	7; 8	Marta Filipa Graça	8
Danila Kuroedov	9	Miguel Miranda	10
Diana Aguiar de Sousa	2; 5; 9	Miguel Rodrigues	1
Diogo Fitas	7; 8	Sandra Moreira	7; 8
Federico Sábio	7; 8	Teresa Medeiros	7; 8
Filipa Assis Jacinto	7; 8	Tiago Geraldês	1
Inês Prisco	7	Tiago Jesus	1
Isabel Fragata	2; 5; 9	Vasco Fonseca	3

REUNIÃO DE OUTONO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Aveiro | 14 novembro 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Neuropediatria



CASOS CLÍNICOS COMPLEXOS

CC1 - IMUNODESRREGULAÇÃO E MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS: DESCRIÇÃO DE CASO AINDA POR DESVENDAR

Joana Baptista de Lima¹, Mário Ribeiro², Carolina Fraga³, Alexandre Fernandes³, Sónia Figueiroa⁴, Inês Carrilho⁴, Manuela Santos⁴, Cristina Garrido⁴

1-Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Unidade de Infecção e Imunodeficiências, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António.

Introdução: As síndromes de desregulação imunitária são um grupo de doenças raras, caracterizadas pela perda de controlo inflamatório e falhas nos mecanismos de imunotolerância, sendo a autoimunidade uma das principais manifestações. O diagnóstico é desafiante devido à sua complexidade e variabilidade clínica, podendo as manifestações neurológicas incluir neuropatias periféricas, encefalopatias, epilepsia, vasculite, entre outras.

Caso Clínico: Criança de 16 meses, previamente saudável, com quadro de tetraparésia flácida arreflexa e ptose bilateral após bronquiolite. O estudo do LCR revelou proteinorráquia e anticorpos anti-neuronais negativos. O EMG foi compatível com uma polineuropatia sensitiva e motora aguda. Foi administrada imunoglobulina intravenosa (IgEV) com resposta, tendo alta após recuperação de marcha autónoma.

Nas semanas seguintes, após novo episódio de bronquiolite aguda, verificado agravamento dos défices motores, com diparésia facial, fraqueza nos flexores cervicais, incapacidade da marcha e reflexos osteotendinosos abolidos. O exame citoquímico de LCR revelou proteinorráquia e o EMG mostrou neuropatia axonal motora em agravamento. Por apresentar critérios de CIDP (polineuropatia desmielinizante crónica inflamatória), fez IgEV, contudo, dada posterior progressão da doença e surgimento de oftalmoparésia, fez plasmáfereze. Durante o internamento desenvolveu quadro com envolvimento multissistémico (insuficiência respiratória, anemia hemolítica autoimune, leucocitose, hepatoesplenomegalia e hipertransaminemia), complicado com pneumonia por *Pneumocystis jirovecii* e tuberculose pulmonar. Iniciada corticoterapia para controlo da anemia e tratamento antimicrobiano.

Em D42, inicia crises focais à direita (movimentos clónicos do MS direito e desvio ocular conjugado ipsilateral) com posterior generalização, de difícil controlo. Neste contexto, iniciado FACE. O citoquímico do LCR excluiu infeção do SNC, mostran-

do apenas proteinorráquia persistente. A RM cerebral mostrou uma lesão isquémica no território vertebrobasilar.

Da investigação etiológica extensa realizada destacamos: serologias víricas (EBV, CMV, herpes, HepB, HepC e VIH), imunoglobulinas, ANAs, ENAs, complemento, anti-antígenos hepáticos, alfa-1-AT, vitaminas (B1, B6, B9, B12, D e E), ceruloplasmina, chumbo, imunofenotipagem, células T duplas negativas e doseamento de ADA2, sem alterações de relevo; anticorpos antinodais negativos; mielograma e PET sem evidência de doença neoplásica. Painéis genéticos para doenças mitocondriais, défices de complemento, imunodeficiências, e posterior exoma em trio sem identificação de variante patogénica.

Atualmente, do ponto de vista neurológico, com franca melhoria da fraqueza e recuperação da marcha autónoma, sem mais crises epiléticas. Medicada com IgEV mensal e levetiracetam. Recentemente, agravamento da hepatite com necessidade de realização de plasmáfereze.

Conclusão: Este caso destaca a complexidade destas síndromes de imunodesregulação com manifestações neurológicas graves e persistentes. Apesar de uma investigação clínica e genética extensiva, o diagnóstico definitivo permanece por esclarecer. As múltiplas abordagens terapêuticas, incluindo IgEV, plasmáfereze e corticoterapia, proporcionaram melhorias graduais. A indefinição diagnóstica em quadros com atingimento multissistémico dificulta a escolha do tratamento imunossupressor mais dirigido.

CC2 - MENINGOENCEFALITE: DESAFIOS E O PAPEL DA NEUROIMAGEM NO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO

Constança Santos, Paula Santos, Mariana Leitão Marques, Joana Amaral, Filipe Palavra, Joana Ribeiro, Cristina Pereira
Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico ULS Coimbra
12944@ulsc Coimbra.min-saude.pt

Caso Clínico: Adolescente de 14 anos de idade, previamente saudável, internada no hospital da área de residência por cefaleias, náuseas, vômitos, febre alta e sinais meníngeos. Da investigação realizada, destacava-se estudo analítico sem elevação de parâmetros inflamatórios, TC-CE sem alterações e PL com 250 células com predomínio mononucleares e hiperproteinorráquia 137 mg/dL. Sob ceftriaxone e aciclovir. Por agravamento do estado geral com flutuação do estado de consciência foi transferida para o nosso hospital em D12. Na admissão, apresentava sinais meníngeos evidentes, obnubilação, sinais cerebelosos e tronco cerebral e piramidalismo nos membros superiores. Realizou RM-CE que mostrou focos de hipersinal nos gânglios da base e repe-

tiu PL com agravamento da pleiocitose (728 células, predomínio mononucleares); hiperprotenorráquia 158 mg/dL; PCR meningites/encefalites, 16RsRNA, panfúngico e cultura LCR negativos; BOC e autoimunidade sérica e no LCR negativa. vEEG com encefalopatia, surtos FIRDA e extreme delta brushes em sono. Adicionada metilprednisolona 7 dias com alguma melhoria do estado geral. Fez ressonância de neuroeixo em D16 que mostrou múltiplos focos de meningoencefalite supra e infratentoriais, mantendo ceftriaxone. Em D28 repetiu RM-CE que mostrou melhoria global a nível supratentorial mas com atrofia e má diferenciação da substância cinzenta e substância branca a nível do cerebelo. Foi equacionada hipótese de infeção por *Listeria*, iniciou ampicilina que cumpriu 25 dias e solicitadas serologias para *Listeria* (1:800). Verificou-se remissão da febre, melhoria dos sintomas e da neuroimagem com resolução completa em D40. Teve alta em D54 de doença, assintomática.

Conclusão: Neste caso, embora a cultura e PCR para *Listeria* no LCR fossem negativas, o envolvimento preferencial da fossa posterior levantou a hipótese de Neurolisteriose, posteriormente corroborada pela serologia fortemente positiva e pela remissão clínica e neurorradiológica. Pretende-se debater a diversidade na apresentação, os desafios no diagnóstico etiológico e a necessidade de elevado grau de suspeição para infeção por *Listeria*.

CC3 - COMPLICAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS EM ADOLESCENTE COM VARICELA: RELATO DE CASO DE SÍNDROME NEUROPSIQUIÁTRICO ASSOCIADO À VARICELA (VANS)

Pedro Carvalho e Marques¹, Joana Baptista de Lima², Cristina Garrido³, Sónia Figueiroa³

1-Departamento de Saúde Mental e Psiquiatria da Infância e da Adolescência, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Pediatria Médica, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: As infeções virais ou bacterianas podem desencadear respostas inflamatórias autoimunes através de mimetismo molecular entre os microrganismos e o sistema nervoso. O vírus varicela zoster (VZV) é conhecido por provocar complicações neurológicas, tais como cerebelite, meningoencefalite e vasculopatia. Na literatura, foram descritos apenas dois casos de síndromes neuropsiquiátricas pós-infecciosas associadas ao VZV em crianças, caracterizados por inflamação persistente do sistema nervoso central e uma resposta favorável à imunomodulação. Com base nestes casos, foi proposto o termo “síndrome neuropsiquiátrica associada à varicela (VANS)” para descrever este quadro clínico.

Caso Clínico: Adolescente de 14 anos, sexo masculino, com antecedentes de perturbação do desenvolvimento intelectual ligeira-moderada e suspeita de displasia ectodérmica (agenesia dentária), foi admitido no serviço de urgência com quadro de cefaleias, vômitos, anorexia, ataxia e sonolência, com dois dias de evolução e febre. O diagnóstico de varicela tinha sido estabelecido uma semana antes do início dos sintomas. Ao exame objetivo apresentava vesículas dispersas em fase de crosta, encontrava-se orientado e o exame neurológico não apresentava alterações. O exame citoquímico do LCR revelou pleocitose (123 células/ μ L de predomínio polimorfonucleares) pelo que iniciou terapêutica com ceftriaxone e aciclovir.

No segundo dia de internamento, desenvolveu alucinações visuais, prostração, bradicinesia, disartria e desequilíbrio, com-

portamento bizarro, incluindo riso imotivado e olhar perplexo. Face ao agravamento clínico, realizou RM cerebral que não revelou alterações e iniciou ciclo de metilprednisolona (1 g/dia durante cinco dias), com melhoria significativa dos sintomas psiquiátricos embora persistisse bradicinesia ligeira e alucinações visuais, posteriormente interpretadas como pseudoalucinações preexistentes.

A restante investigação (anticorpos antineuronais, bandas oligoclonais e investigação infecciosa) foi negativa. Por persistência da lentificação psicomotora e comportamento bizarro persistente após alta, foi associado à corticoterapia oral um ciclo de imunoglobulina intravenosa resultando na resolução completa do quadro neuropsiquiátrico cerca de 4 semanas após o diagnóstico inicial.

Conclusão: Contrariamente aos casos previamente descritos de VANS, nos quais as manifestações psiquiátricas persistiram por mais tempo, no nosso doente verificou-se a resolução dos sintomas cerca de 4 semanas após o início da terapêutica imunomoduladora.

Destaca-se assim, a importância da vigilância de sintomas neuropsiquiátricos em crianças com varicela, uma vez que o diagnóstico e tratamento precoces podem melhorar significativamente o prognóstico.

CC4 - SÍNDROME DE KLEINE-LEVIN: CAUSA RARA DE HIPERSÓNIA A CONSIDERAR

Dora Sousa¹, Maria do Rosário Bessa Monteiro², Cristina Garrido³, Sónia Figueiroa³

1-Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte – Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN – ULSSA), Porto, Portugal; 2-Departamento de Saúde Mental e Psiquiatria da Infância e Adolescência, Hospital Magalhães Lemos, ULSSA, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neuropediatria, CMIN – ULSSA, Porto, Portugal.

Introdução: A hipersónia pode estar associada a diversos quadros clínicos, tanto de origem neurológica quanto psiquiátrica. Como tal, deve ser investigada como parte do quadro clínico geral, envolvendo a avaliação multidisciplinar para identificação da causa subjacente e definição de uma abordagem terapêutica adequada.

Caso Clínico: Adolescente de 13 anos, sexo masculino, sem antecedentes de relevo, bom rendimento escolar e bem integrado no grupo de pares. Descrevem-se dois episódios com intervalo de um mês caracterizados por hipersonolência (>18h/dia), período inicial de anorexia seguido de hiperfagia, apatia, desorientação espacial e temporal, agressividade/impulsividade e episódios de desrealização. No primeiro episódio referência a episódio febril antes do início do quadro com identificação de vírus Influenza B em secreções respiratórias.

Em ambos os episódios, realizou estudo analítico, pesquisa de drogas de abuso na urina, serologias virais, exame citoquímico, bacteriológico e virológico de líquor e pesquisa de auto anticorpos. O exame neurológico não apresentava alterações de relevo. A ressonância magnética crânio-encefálica não apresentou alterações. O eletroencefalograma em ambos os episódios, mostrou alterações inespecíficas (atividade paroxística lenta anterior direita e esquerda). Pela possibilidade de encefalite auto-imune seronegativa foi administrada metilprednisolona endovenosa, verificando-se um retorno ao basal com normalização do padrão de sono e do comportamento, apresentando amnesia para o sucedido.

Conclusão: O primeiro episódio de hipersónia associada a alterações comportamentais poderia estar associado ao quadro infeccioso subjacente, contudo, dada a recorrência do segundo

episódio num curto espaço de tempo, associado a alterações cognitivas e comportamentais com retorno ao basal entre episódios levantou a hipótese de se tratar de uma síndrome de Kleine-Levin. Esta é uma entidade neurológica rara, em que em apenas 45% dos casos estão presentes os sintomas que caracterizam a tríade clássica (hipersónia, hiperfagia e hipersexualidade). Dada a sobreposição com sintomas psiquiátricos o diagnóstico pode ser desafiante, assim como as opções terapêuticas.

CC5 - ENCEFALOPATIA AGUDA EM DUAS IRMÃS: DIFERENTES DESFECHOS E CONSIDERAÇÕES PARA O DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Sofia Vedor¹, Diana Simões², Luísa Sampaio^{1,3}, Pedro Miragaia², Ana Aires^{3,4}, Ana Grangeia⁵, Esmeralda Rodrigues^{2,6}, Rúben Rocha^{2,3,7}, Jacinta Fonseca^{2,3,7}, Cláudia Melo^{2,3,7}, Mafalda Sampaio^{2,3,7}, Raquel Sousa^{2,3,7}

1-Serviço de Neurorradiologia, ULS São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Pediatria, ULS São João, Porto, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal; 5-Serviço de Genética Médica, ULS São João, Porto, Portugal; 6-Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo, ULS São João, Porto, Portugal; 7-Unidade de Neuropediatria, ULS São João, Porto, Portugal.

Introdução: A complexidade na avaliação do coma prende-se com a extensa etiopatogenia subjacente, abrangendo patologia inflamatória e infecciosa do SNC, distúrbios endócrino-metabólicos, intoxicações, estados de mal epilético, entre outros.

Caso Clínico: Adolescente do sexo feminino, atualmente 12 anos de idade, previamente saudável, admitida aos 10 anos no SU por desorientação, alterações comportamentais e alucinações visuais, após 4 dias de febre, mialgias, tosse e rinorreia. A RM cerebral revelou áreas de hipersinal T2/FLAIR e edema citotóxico, com distribuição simétrica, envolvendo o tálamo, corpo estriado, tronco cerebral, cápsulas externa/extrema e difusamente o manto cortical, com aspeto tumefacto. A doente apresentou rápida deterioração do quadro clínico, com necessidade de admissão em UCI e craniectomia descompressiva ao 5º dia, por hipertensão intracraniana refratária. Após tratamento empírico com antibióticos e antivíricos, realizou plasmaferese, imunoglobulina, tocilizumab e suplementação com tiamina. Do estudo inicial, assinalava-se infeção a *Influenza A*. LCR sem alterações relevantes. Após 59 dias de internamento, permaneceu 7 meses num centro de reabilitação; à data da alta, apenas com parésia facial de tipo periférico e disartródia ligeira.

A irmã de 18 anos foi admitida na mesma altura por quadro clínico-imagiológico similar, tendo falecido no 4.º dia de hospitalização, após rápida evolução para coma e hipertensão intracraniana refratária.

Estudo de exoma identificou variante patogénica em homozigotia no gene *BCKDHA*, estabelecendo o diagnóstico de leucínose; confirmado mesmo genótipo na irmã *post mortem*. A análise de aminoácidos plasmáticos na irmã sobrevivente revelou níveis elevados de BCAAs e allo-isoleucina, indicativos de uma forma não clássica de leucínose. Sob dieta hipoproteica, manteve imunoglobulina durante 9 meses, com evolução favorável.

Conclusão: Este caso ilustra as complexidades no diagnóstico e tratamento do coma, para o qual podem concorrer múltiplos mecanismos fisiopatológicos. É fundamental considerar causas tratáveis, nomeadamente as doenças hereditárias do metabolismo, mesmo quando existe um agente infeccioso identificado.

CC6 - REGRESSÃO NA SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Mafalda Matias^{1,2}, Teresa Silvério^{1,3}, Marta Ezequiel¹, Rita Sousa⁴, João Carvalho¹, José Paulo Monteiro¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Serviço Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE Almada; 2-Serviço de Pediatria, Centro Hospital Barreiro-Montijo, EPE, Barreiro; 3-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada; 4-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE, Almada
mafaldamatias@gmail.com

Introdução: A síndrome de Phelan-McDermid (SPMD) resulta de uma mutação no gene *SHANK3* e caracteriza-se por traços do espectro do autismo, hipotonia e perturbação do desenvolvimento intelectual com atraso moderado a grave da linguagem. Recentemente têm sido descritos vários casos de quadros de regressão do desenvolvimento e catatonias nestes doentes.

Caso Clínico: Criança de 10 anos, sexo feminino, sem antecedentes familiares ou pessoais de relevo, acompanhada em Consulta de Neuropediatria desde os 4 anos, por atraso moderado do DPM, mais marcado ao nível da linguagem e da comunicação, com algumas características do espectro do autismo; com o diagnóstico genético de SPMD. Aos 9 anos, inicia um quadro de regressão associado a sintomas neuropsiquiátricos (alterações do humor e agitação psicomotora), apraxia da marcha e da preensão manual, com movimentos coreicos; com impacto significativo na sua autonomia. Foi internada para investigação etiológica e do estudo realizado verificou-se apenas ligeira atrofia cortico-subcortical difusa e inespecífica nas RMNs; EEGs seriados com atividade de base normal, sem paroxismos epiléticos; avaliação sérica com autoimunidade negativa, estudo do LCR com ausência de bandas oligoclonais, pesquisa de anticorpos e vírus neurotrópicos negativos. Foi iniciada terapêutica imunomoduladora: com 1 ciclo de corticoterapia, 3 ciclos de imunoglobulina (ambos com resposta parcial) e 1 ciclo de rituximab (resposta mais evidente e sustentada). Atualmente, 4 meses após o último ciclo terapêutico, apresenta uma ligeira melhoria clínica, sobretudo ao nível motor, mantendo alterações cognitivas e agitação acentuada, funcionando a um nível inferior ao observado antes da regressão.

Conclusão: Apesar da dificuldade inerente ao diagnóstico etiológico nestas situações, na literatura tem sido assumida maioritariamente uma etiologia autoimune, do espectro das encefalites autoimunes seronegativas. Embora as recomendações mais recentes defendam o início de tratamento imunomodulador; a sua eficácia é modesta e ainda está por apurar qual o melhor esquema terapêutico de forma a otimizar o prognóstico destes doentes.

CC7 - VASCULOPATIA DE GRANDES VASOS CERVICAIS DE CAUSA INDETERMINADA: DOENÇA INFLAMATÓRIA, GENÉTICA OU AMBAS?

Teresa Barata Silvério^{1,2}, Diogo Vaz Pinto³, Inês Fontes⁴, Rita Sousa⁵, Mafalda Matias¹, Oana Moldovan⁶, Diogo Marques³, Sandra Sousa⁷, Filipa Ferreira⁵, Manuela Braga⁵, José Paulo Monteiro¹, João Carvalho¹

1-Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada Seixal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada Seixal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada Seixal; 4-Serviço de Pediatria, Hospital D. Estefânia, ULS S. José; 5-Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, ULS

Almada Seixal; 6-Serviço de Genética, ULS Santa Maria; 7-Serviço de Reumatologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada Seixal. teresabaratasilverio@gmail.com

Introdução: A vasculopatia de grandes vasos cervicais é uma causa rara de AVC em idade pediátrica, sendo o diagnóstico etiológico fundamental na prevenção secundária.

Caso Clínico: Sexo feminino, 7 anos, com história prévia sugestiva de fenómeno de Raynaud e tio com AVC pelos 40 anos, observada na urgência por cefaleia persistente e vertigem posicional transitória, sem sinais focais.

Da investigação inicial, a RM encefálica revelou AVC isquémico parieto-occipital esquerdo, em território fronteira, e pequenas lesões quísticas da SB bi-hemisférica de predomínio periventricular, sugestivas de espaços perivasculares alargados; o estudo de vaso (ecoDoppler, angioRM, angiografia) revelou vasculopatia extracraniana grave com oclusão das AVs (múltiplas anastomoses com circulação extracraniana e fluxo retrógrado na artéria espinhal anterior) e estenose focal proximal simétrica das ACIs, sem evidência de inflamação da parede vascular; LCR com citoquímico normal e múltiplas bandas oligoclonais; análises sem alterações (incluindo trombofilias, estudo autoimune e infeccioso alargados); capilaroscopia, avaliação oftalmológica, estudo cardíaco e dos restantes grandes vasos sem alterações. Foi iniciada antiagregação simples, sem indicação para tratamento endovascular.

Actualmente com 10 anos, apresentou novos AITs, sem novas lesões e com estabilidade da vasculopatia, surdez neurosensorial bilateral e TVP idiopática. Progrediu-se a investigação, com avaliação por genética e painéis NGS para doenças do tecido conjuntivo e síndromes auto-inflamatórias negativos; análises com aumento sucessivo da VS, ANCA's positivos (PR3 144 UI/mL); actividade ADA2 normal; TC torácica e RM abdominopélvica inocentes; duas PET de corpo sem evidência de vasculite activa, com hipermetabolismo ganglionar múltiplo; biópsia ganglionar com hiperplasia linfóide. Foi avaliada por Reumatologia, cumprindo ciclo de corticoterapia oral, com melhoria da VS e do hipermetabolismo ganglionar em PET.

Conclusão: Apesar do quadro sistémico sugestivo de causa inflamatória, o mecanismo da vasculopatia permanece por esclarecer. Pretendemos discutir a orientação diagnóstica e terapêutica futura neste caso, de prognóstico potencialmente tão grave, focando-nos particularmente nas causas potencialmente tratáveis.

CC8 - A TRILOGIA DA VASCULITE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: RARIDADE, GRAVIDADE E REFRATARIEDADE

Andreia Filipa Mota^{1,2}, Joana Vasconcelos¹, Ana Lemos³, Miguel Pereira⁴, Carlos Pontinha⁵, Ricardo Taipa⁶, João Farela Neves⁷, Carla Conceição⁸, Inês Madureira⁹, Cláudia Marques Matos¹, Teresa Painho¹, Rita Lopes da Silva¹, José Pedro Vieira¹

1-Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José; 2-Serviço de Pediatria, Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca, Unidade Local de Saúde Amadora e Sintra; 3-Unidade de Infeciologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José; 4-Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José; 5-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José; 6-Departamento de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde Santo António; 7-Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José; 8-Serviço de Neuroradiologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José; 9-Unidade de

Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José.

Introdução: A vasculite primária do SNC é rara. A inespecificidade dos sintomas – cefaleia, alterações cognitivas e sinais neurológicos focais – impõe elevada perspicácia diagnóstica. A instituição precoce de terapêutica dirigida pode ser insuficiente na prevenção das sequelas frequentes e graves.

Caso Clínico: Rapariga, 14 anos, que apresentou aos 11 anos provável oclusão vascular arterítica da mácula (após vacina SARS-CoV-2). Um ano antes do internamento iniciou cefaleia episódica, que no último mês adquiriu características de HIC, tendo sido internada. Da extensa investigação infecciosa e inflamatória/autoimune salientava-se: ANA 1:80; pleocitose do LCR (51 células mononucleares) e proteinorráquia 99 mg/dL. RM-CE inicial: extensa alteração parenquimatosa bitemporal com edema, microhemorragias e captação. Admitiu-se vasculite primária do SNC. Após pulsos de metilprednisolona, teve alta melhorada sob prednisolona. Quinze dias depois, por agravamento da cefaleia, hemiparésia direita e síndrome de Horner, foi readmitida. Repetiu pulsos de metilprednisolona e iniciou ciclofosfamida. Por agravamento clínico progressivo (deterioração cognitiva, flutuação do estado de consciência, défices motores, disartria e crises focais motoras), electroencefalográfico e imagiológico, repetiu estudo do LCR (citologia; citometria de fluxo), realizou angiografia cerebral clássica (D14), que não documentou alterações, e duas biópsias cerebrais (D20 estereotáxica e D55 em cunha) que foram sugestivas do diagnóstico. Iniciou IgEV mensal, infliximab, levetiracetam (D38) e rituximab (D43).

Por hidrocefalia aguda colocou DVE (D47). Por *Candida parapsilosis* identificada em metagenómica LCR iniciou anfotericina B (D50). Foi traqueostomizada em D69. Pôde excluir-se razoavelmente linfoma primário do SNC e HLH. Introduziu-se alentuzumab (D71) posteriormente suspenso por lesões sugestivas de PRES (D90).

Atualmente, sob levetiracetam, lacosamida, perampanel, corticoterapia, IgEV mensal e ciclofosfamida, apresenta estabilidade clínica (estado de consciência mínimo sem crises) e imagiológica.

Conclusão: Este caso ilustra a complexidade diagnóstica que transpõe fronteiras no encaixe da otimização terapêutica. Na vasculite primária do SNC, urge identificar a etiologia, para se alcançar o sucesso terapêutico e melhorar o prognóstico.

CC9 - TVC COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE LES?

Leitão Marques, Mariana¹; Pereira, Cristina¹; Palavra, Filipe¹; Santos, Constança¹; Estanqueiro, Paula²; Ribeiro, Joana¹
1-Neuropediatria, Centro de desenvolvimento da Criança do Hospital Pediátrico ULSCoimbra; 2-Reumatologia Pediátrica, Hospital Pediátrico ULSCoimbra
mmleitaomarques@gmail.com; 7514@ulsc Coimbra.min-saude.pt

Caso Clínico: Adolescente de 13 anos, sexo feminino, admitida no SU por sonolência marcada com três dias de evolução e agravamento progressivo, associada a vômitos nas 24 horas prévias à admissão. No último mês, apresentou cefaleia hemcraniana direita, de predomínio vespertino, que piorava com movimento e valsalva, com resposta ao ibuprofeno. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes e sem medicação habitual. À observação encontrava-se sub-febril e hemodinamicamente estável. O exame neurológico revelava sonolência importante, embora despertando ao estímulo verbal, com discurso confuso por períodos. Não apresentava outra sintomatologia sistémica,

nomeadamente exantemas, rash ou fenómeno de Raynaud. No estudo analítico destaca-se aumento d-dímeros (642 ng/mL) e TC-CE a revelar hiperdensidade espontânea da drenagem venosa profunda, englobando as veias cerebrais internas, ampola de Galeno e vertente proximal do seio reto, em relação com trombose venosa aguda, associando-se hipodensidade por enfarte venoso na vertente ântero-infero-interna dos tálamos.

Ficou internada e iniciou enoxaparina em dose anticoagulante com melhoria progressiva do quadro neurológico. Em D6 fez switch para rivaroxabano 20 mg id. Em D10 teve resultados do estudo de autoimunidade: SAF negativo; anticoagulante lúpico negativo; Ac. anti-nucleares e citoplasmáticos positivos com padrão nuclear homogêneo e ac. anti-nDNA positivos. O estudo molecular das trombofilias foi negativo. Ecocardiograma, ECG e estudo urinário sem alterações. Exame oftalmológico normal, sem sinais de HIC. RM-CE de controlo demonstrou recanalização parcial da TVC e enfartes talâmicos, sem outras alterações parenquimatosas. Após discussão com Reumatologia, é colocada a hipótese de lúpus eritematoso sistémico, tendo-se alterado terapêutica para varfarina 5 mg id, mas optando-se por não iniciar terapêutica imunológica. Teve alta com melhoria da cefaleia e sem sinais neurológicos focais.

Conclusão: Consideramos importante trazer este caso para a discussão clínica, pelas questões de desafio diagnóstico num quadro trombótico com alterações analíticas de autoimunidade sem sintomatologia sistémica e sem SAF. Pretende-se debater as implicações terapêuticas a médio e a longo prazo.

CC10 - FRAQUEZA MUSCULAR E ARREFLEXIA: AGUDA E RECORRENTE

Diana Simões¹, Daniela Couto², Sofia Vedor³, Luís Braz⁴, Fernando Silveira⁴, Rúben Rocha⁵, Jacinta Fonseca⁵, Cláudia Melo⁵, Mafalda Sampaio⁵, Raquel Sousa⁵

1-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde São João;
2-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Cova da Beira;
3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde São João;
4-Serviço de Neurologia – Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde São João; 5-Serviço de Pediatria – Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde São João

Introdução: As polirradiculonevrites de tipo desmielinizante adquiridas são um grupo de neuropatias imunomediadas, caracterizadas por fraqueza muscular e arreflexia. As nodopatias autoimunes constituem uma categoria diagnóstica recente, ainda pouco descrita em idade pediátrica, partilhando semelhanças clínicas e eletrofisiológicas com as CIDP, mas cuja resposta ao tratamento parece ser distinta.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, 4 anos de idade, admitida ao SU em abril/24 por alteração da marcha e quedas frequentes com uma semana de evolução, cerca de três semanas após gastroenterite aguda. Ao exame objetivo, apresentava fraqueza e arreflexia dos membros inferiores, com marcha de tipo miopático. O estudo do líquor revelou dissociação albumino-citológica. Por suspeita de síndrome de Guillain-Barré cumpriu imunoglobulina endovenosa (IgIV) 2 g/kg e iniciou reabilitação motora, com melhoria progressiva. Painel de anticorpos antigangliosídeos negativo. Em maio/24, reagravamento da fraqueza muscular. Repetiu estudo de líquor, sobreponível. RM dorso-lombar com espessamento e realce difuso após contraste das raízes da cauda equina, de predomínio anterior. Realizou eletromiografia (EMG) que mostrou ondas F e potenciais evocados somatossensitivos dos nervos tibiais com latências aumentadas, sugerindo perturbação da condução motora e sensitiva de predomínio proximal. Colocada a hipótese de CIDP, pelo que iniciou IgIV mensal. No entanto, em agosto/24

não cumpriu IgIV, tendo-se assistido a um franco agravamento da fraqueza, envolvendo também a cintura escapular. Repetiu EMG, com maior aumento das latências das ondas F e redução das velocidades de condução motora. Resultado de painel de anticorpos anti-nodo e paranodo de Ranvier, com positividade para os anticorpos anti-neurofascina-155 (NF155). Retomou IgIV mensal com melhoria clínica.

Conclusão: Reporta-se o caso de uma criança com achados sugestivos de polirradiculonevrite de tipo desmielinizante adquirida, de predomínio motor e proximal, com identificação de anticorpos anti-NF155. Perante a escassez de casos publicados em idade pediátrica e a resposta clínica favorável, optou-se por manter tratamento com IgIV.

CC11 - POLINEUROPATIA AGUDA: SÍNDROME GUILLIAN-BARRÉ VERSUS NEUROBORRELIOSE

Rosário Stilwell, Ana Lemos, Teresa Páinho, Sandra Jacinto, Rita Silva, José Pedro Vieira

Unidade de Neuropediatria – Hospital Dona Estefânia, ULS S. José maria.stilwell@ulssjose.min-saude.pt

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré é a causa mais frequente de paralisia flácida aguda. Em quadros atípicos devem ser considerados outros diagnósticos.

Caso Clínico: Adolescente de 17 anos, sexo feminino, com instalação ao longo de mais de duas semanas de toracalgia, dispneia, cefaleia, lombalgia, mialgias dos membros inferiores (MI), parésia do membro superior direito (MSD) e hipostesia perineal. Tinha viajado para o Brasil quatro semanas antes, sem vacinação recente, febre, alteração da consciência ou do comportamento, alterações visuais ou do controlo de esfínteres. Na avaliação inicial com paresia facial (PF) periférica esquerda, paresia flácida do MSD, dor à mobilização dos MI com força mantida, arreflexia do MSD e dos MI bilateralmente, hipostesia perineal, rigidez terminal da nuca. Na avaliação complementar a salientar hiperproteínorrquia 76,7 mg/dL isolada; electro-miograma com polineuropatia desmielinizante sensitivo motor, adquirida e identificação sérica de anticorpos anti-GM2. Em RM do neuroeixo destacava-se hipersinal STIR nos músculos para-vertebrais da região cervico-dorsal. Admitindo SGB, cumpriu cinco dias de imunoglobulina. Por identificação de anticorpos IgM anti-Borrelia no LCR (índice 14,74 UA/mL), confirmado por western blot no LCR e soro, cumpriu 21 dias ceftriaxone. Identificou-se carga viral CMV e cumpriu três semanas de valganciclovir. Nas duas semanas após imunoglobulina houve progressão para diplegia de predomínio proximal, diplegia facial, disфонia, disfagia, disautonomia grave - hipertensão arterial refratária e insuficiência respiratória aguda com necessidade de ventilação mecânica. Iniciou plasmaferese com resolução dos défices. No seguimento em ambulatório, apresenta PF tipo periférico unilateral 4 meses após episódio inicial.

Conclusão: Assumiu o diagnóstico de SGB atípico, com apresentação e progressão assimétrica, plateau após a quarta semana e identificação de anticorpos anti-GM2 e carga viral CMV, associada a maior gravidade, envolvimento sensorial e dos pares cranianos. A identificação concomitante de neuroborreliose e o hipersinal dos músculos paravertebrais, colocou dúvidas quanto ao(s) diagnóstico(s) principais e sua contribuição para a gravidade do quadro clínico.

CC12 - ATAXIA PROGRESSIVA SEM DIAGNOSTICO DE INICIO NA 1ª INFÂNCIA

Teresa Moreno

Unidade de Neuropediatria , ULSSM, Lisboa

Introdução: As ataxias progressivas constituem um diagnóstico desafiante, sua maioria geneticamente determinadas e afetando o cerebelo, o sistema vestibular, os cordões posteriores ou nervos periféricos. Podem envolver as funções superiores e associar-se a outras alterações sensoriais , dependendo da sua etiologia.

Apesar da constante descoberta de vários genes causais, muitas subsistem sem classificação exata.

Caso Clínico: Jovem de 14 anos, observado pela primeira vez na nossa consulta os 10 anos. Originário da Roménia, sem consanguinidade nem antecedentes familiares relevantes. Atraso motor evidente aos 2 anos de vida, tendo iniciado mar-

cha nessa idade, mas de forma sempre descrita como instável. Diagnóstico de ataxia de Friedreich no seu país na altura e EMG com diminuição das VCM. O desenvolvimento cognitivo era descrito como normal e ressonância magnética crânio encefálica aos 4 e 8 anos não mostrou alterações.

Evolui com ataxia crescente (com perda da marcha autónoma), disartria, deterioração cognitiva progressiva. Ao exame objectivo destaca-se arreflexia com sinais piramidais. Potenciais evocados somatosensitivos com grave lesão cordonal posterior.

Os estudos genéticos (array-CGH, WES, gene *FXN* e painel de ataxias spinocerebelosas foram negativos). A ressonância medular e a repetição da ressonância CE não contribuíram para o diagnóstico. Doseamentos da alfa - feto proteína e vitamina E são normais. Sem envolvimento cardíaco.

Conclusão: Doença neurodegenerativa com envolvimento cerebeloso, cognitivo, cordonal posterior de início precoce, sem diagnóstico após extensa investigação.

ÍNDICE DE AUTORES

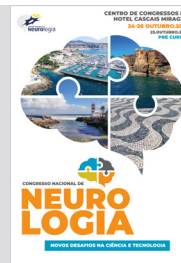
RESUMOS DA REUNIÃO DO OUTONO DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA

Alexandre Fernandes	CC1	José Pedro Vieira	CC8; CC11
Ana Aires	CC5	Luís Braz	CC10
Ana Grangeia	CC5	Luísa Sampaio	CC5
Ana Lemos	CC8; CC11	Mafalda Matias	CC6; CC7
Andreia Filipa Mota	CC8	Mafalda Sampaio	CC5; CC10
Carla Conceição	CC8	Manuela Braga	CC7
Carlos Pontinha	CC8	Manuela Santos	CC1
Carolina Fraga	CC1	Maria do Rosário Bessa Monteiro	CC4
Cláudia Marques Matos	CC8	Mariana Leitão Marques	CC2; CC9
Cláudia Melo	CC5; CC10	Mário Ribeiro	CC1
Constança Santos	CC2; CC9	Marta Ezequiel	CC6
Cristina Garrido	CC1; CC3; CC4	Miguel Pereira	CC8
Cristina Pereira	CC2; CC9	Oana Moldovan	CC7
Daniela Couto	CC10	Paula Estanqueiro	CC9
Diana Simões	CC5; CC10	Paula Santos	CC2
Diogo Marques	CC7	Pedro Carvalho e Marques	CC3
Diogo Vaz Pinto	CC7	Pedro Miragaia	CC5
Dora Sousa	CC4	Raquel Sousa	CC5; CC10
Esmeralda Rodrigues	CC5	Ricardo Taipa	CC8
Fernando Silveira	CC10	Rita Lopes da Silva	CC8
Filipa Ferreira	CC7	Rita Silva	CC11
Filipe Palavra	CC2; CC9	Rita Sousa	CC6; CC7
Inês Carrilho	CC1	Rosário Stilwell	CC11
Inês Fontes	CC7	Rúben Rocha	CC5; CC10
Inês Madureira	CC8	Sandra Jacinto	CC11
Jacinta Fonseca	CC5; CC10	Sandra Sousa	CC7
Joana Amaral	CC2	Sofia Vedor	CC5; CC10
Joana Baptista de Lima	CC1; CC3	Sónia Figueiroa	CC1; CC3; CC4
Joana Ribeiro	CC2; CC9	Teresa Barata Silvério	CC7
Joana Vasconcelos	CC8	Teresa Moreno	CC12
João Carvalho	CC6; CC7	Teresa Painho	CC8; CC11
João Farela Neves	CC8	Teresa Silvério	CC6
José Paulo Monteiro	CC6; CC7		

CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA

Cascais | 24 a 26 outubro 2024

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia



COMUNICAÇÕES ORAIS

Epilepsia

CO-002 - ANÁLISE ROBUSTA DOS GERADORES DA ACTIVIDADE EPILÉPTICA EM TRÊS CASOS DE EPILEPSIA OCCIPITAL VISUAL DA INFÂNCIA (COVE)

Alberto Leal¹

1-Hospital Júlio de Matos, Lisboa

Introdução: A *Childhood Occipital Visual Epilepsy* (COVE) é a forma mais rara de síndrome epiléptica focal autolimitado reconhecido pela ILAE, primariamente descrita por Gastaut em 1982. A consistência das manifestações clínicas ictais (amaurose e alucinações visuais), distinta das encontradas em outros tipos de epilepsia occipital, sugere envolvimento de uma área cortical consistente entre pacientes, mas a sua localização permanece ainda mal caracterizada. O objectivo foi estabelecer a localização cerebral dos paroxismos epilépticos no COVE.

Metodologia: Em 3 pacientes com COVE obtivemos registos EEG com 31, 32 e 124 eléctrodos, com identificação dos paroxismos interictais, que foram usados para *source analysis* utilizando um modelo anatómico realista construído a partir da ressonância magnética individual para cada paciente. Obtiveram-se modelos dipolares e de imagiologia cortical, utilizando o *software* BESA 7.1. A dinâmica da actividade epiléptica foi estudada com o *software* BESA Connectivity 2.0.

Resultados: Os geradores da actividade epiléptica evidenciaram clara consistência nos 3 pacientes, com localização na região occipito-parietal medial, na proximidade do cúneus e pré-cúneus. Estes resultados são concordantes com a localização obtida em registos EEG-Rmf em dois pacientes com a síndrome, previamente publicados pelo nosso grupo (Leal, 2006). A análise de conectividade definiu os padrões de propagação da actividade epiléptica no lobo occipital e permitiu melhorar a correlação electro-clínica. Em dois pacientes foram registadas crises clínicas, que foram analisadas com recurso ao modelo computacional.

Conclusão: Na síndrome COVE os paroxismos epilépticos originam-se no córtex parieto/occipital (cúneus/précúneus), sendo a consistência desta localização a explicação para a sintomatologia sobreponível nos diversos pacientes.

++ Leal A, Dias A, Vieira JP, Secca M, Jordão C. The BOLD Effect of interictal spike activity in Childhood Occipital Lobe Epilepsy. *Epilepsia* 47(9):1536-1542, 2006.

Epilepsia

CO-003 - FATORES PREDITORES DE REFRATARIEDADE NO ESTADO DE MAL EPILÉPTICO: ESTUDO RETROSPECTIVO

Maria Rosa Andrade Ferreira¹; Jorge M. Ferreira Machado¹; Mariana Seco¹; Axel Ferreira^{1,2}; Catarina Cruto^{1,2}

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

2-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O estado de mal epiléptico (EME) define-se pela persistência de atividade epilética além de um ponto temporal, designado por t1, e o EME refratário (EMER) por ausência de resposta a terapêutica otimizada com fármacos anti-crise epilética (FACE) de 1ª e 2ª linha. O EMER associa-se a elevado risco de morbimortalidade, sendo baixa a percentagem de doentes que recupera o seu estado funcional prévio. A identificação dos fatores que aumentam a probabilidade de evoluir para EMER é, por isso, crucial na prática clínica.

O objetivo foi determinar os fatores preditores de refratariedade no EME.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise descritiva e estatística de potenciais fatores preditores de refratariedade no EME, em doentes internados com EME de 2017 a 2024.

Resultados: Foram incluídos 117 doentes, 58 homens, com idade média de 68,2 ($\pm 17,7$) anos. Desses, 44,3% evoluíram para EMER. O tipo de EME mais frequente foi o EMENC (45,1%). A pontuação média na escala *Status Epilepticus Severity Score* (STESS) à admissão foi de 4,16 ($\pm 1,57$). A etiologia mais comum foi a doença cerebrovascular (24,3%). O EMER nesta população correlacionou-se positivamente com EME não convulsivo (EMENC) ($p < 0,05$), pontuação STESS mais elevada ($p < 0,05$) e tempo até ao início de tratamento ($p < 0,05$). Também se associaram a EMER as intercorrências infecciosas ($p < 0,05$) e as descompensações metabólicas ($p < 0,05$). Por outro lado, não foram encontradas correlações estatisticamente significativas com a idade, etiologia ou FACE escolhido como primeira linha.

Conclusão: O EMENC está associado a maior risco de refratariedade, provavelmente devido ao atraso no seu diagnóstico. A correlação com intercorrências infecciosas e descompensação metabólica estará provavelmente associada ao tempo de duração do quadro, mais prolongado nestes doentes. É de realçar igualmente que o FACE escolhido para a primeira abordagem não alterou a evolução do EME na nossa população, sugerindo mais uma vez que o fator preponderante é o tempo até tratamento.

Epilepsia

CO-004 - OUTCOMES OF EPILEPSY SURGERY OVER 25 YEARS: INSIGHTS FROM A TERTIARY REFERRAL CENTER

Marco Almeida¹; Francisco Barros¹; Inês Cunha¹; Ana Brás¹; Rute Teotónio¹; Conceição Bento¹; Francisco Sales¹

1-Centro de Referência de Epilepsia Refratária – ULS Coimbra, Portugal

Introduction: Despite pharmacological advances, approximately one-third of epilepsy patients have refractory epilepsy, for which surgery represents a treatment alternative. The goal of this study was to analyze the factors influencing the outcomes of patients who underwent epilepsy surgery with a minimum follow-up period of 15 years.

Methods: This was a retrospective study of prospectively collected data. The ILAE surgical outcome classification was applied. We conducted a univariate descriptive analysis of the variables of interest, tested the continuous variables for normality, and applied appropriate correlation tests for nominal and categorical variables, with a statistical significance level set at 0.05.

Results: We included a total of 160 patients with a minimum follow-up of 15 years. The mean age was 31.94 years (SD 12.76). A total of 105 (70%) patients underwent resective surgeries, with the most common being lesionectomy (46.7%), followed by anterior temporal lobectomy with amygdalectomy (21.9%) and partial anterior temporal lobectomy plus amygdalectomy (8.1%). Intraoperative electrocorticography (ECOG) was used in 58,8% of patients. Most surgeries were performed in the temporal lobe (68.8%) and on the left side (55%). Mesial sclerosis was the most frequent etiology (33.8%), followed by glial tumors (25.6%). More than half of the patients (57.5%) were considered seizure-free at 15 years, and most of the remaining patients (63.2%) had rare disabling seizures. The majority discontinued at least one anti-seizure medication (65%). Temporal surgeries ($\chi^2(1) = 8.444$, $p < 0.05$), left-sided surgeries ($\chi^2(1) = 6.436$, $p = 0.04$), mesial sclerosis ($\chi^2(1) = 50.870$, $p = 0.024$), and the use of intraoperative ECOG ($\chi^2(1) = 22.235$ p -value < 0.001) were associated with better prognosis.

Conclusion: Referral to a refractory epilepsy center can result in seizure-free outcomes for most patients undergoing surgery, especially for left temporal lobe epilepsies with the aid of intraoperative monitoring techniques.

Epilepsia

CO-005 - FERRAMENTA COMPUTACIONAL BASEADA EM INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL PARA A IDENTIFICAÇÃO DA ZONA EPILEPTÓGENICA USANDO SINAIS STEREO-EEG DE DOENTES CANDIDATOS A TERMOCOAGULAÇÃO POR RADIOFREQUÊNCIA

José Almeida^{1,2}; Ricardo Rego³; Manuel Rito⁴; João Paulo Silva Cunha^{1,2}

1-Instituto de Engenharia de Sistemas e Computadores, Tecnologia e Ciência (INESC TEC), Porto, Portugal; 2-Faculdade de Engenharia da Universidade do Porto (FEUP), Porto, Portugal; 3-Unidade de Neurofisiologia do Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

Introdução: A termocoagulação por radiofrequência guiada por estereo-EEG (SEEG-TC-RF) usa elétrodos intracerebrais para termocoagular volumes estratégicos de tecido, permitindo desativar e/ou desconectar a zona epileptógena (ZE). Esta técnica é menos invasiva que a cirurgia ressectiva e útil em casos em que a ZE é limitada e profunda. A seleção dos contactos a termocoagular é baseada na análise de sinais e imagens por peritos clínicos. Para otimizar esta seleção são desejáveis ferramentas computacionais de suporte à decisão clínica. O nosso objetivo foi apresentar os resultados preliminares do desenvolvimento duma destas ferramentas dedicada à identificação dos contactos intracerebrais envolvidos na ZE para permitir a seleção pela equipa clínica dos melhores candidatos.

Metodologia: Desenvolveu-se um algoritmo avançado de processamento digital de SEEG recolhido durante as crises. Este algoritmo é baseado na extração de características de conectividade e do Índice de Epileptogenicidade (IE), depois usados por modelos de Inteligência Artificial para a classificação dos contactos como estando envolvidos na ZE. Estes modelos foram treinados com dados públicos e testados em dados de quatro doentes dum centro de referência nacional de epilepsia refratária.

Resultados: A análise das características de conectividade forneceu informação sobre os mecanismos de iniciação e propagação das crises e permitiu selecionar a informação mais relevante para a classificação dos contactos, obtendo-se uma exatidão de $70,58 \pm 12,10\%$, sensibilidade de $63,85 \pm 5,17\%$ e especificidade de $71,46 \pm 13,66\%$, comparativamente às anotações de especialistas. Estes resultados revelam uma performance de classificação superior ao uso de apenas o IE.

Conclusão: Existe potencial de aplicação clínica destes algoritmos no planeamento da SEEG-TC-RF, que deverão integrar uma futura ferramenta dedicada ao apoio clínico, melhorando a sua eficácia. Embora estes resultados sejam promissores, é ainda necessário aprimorar o algoritmo incluindo mais dados, filtros de ruído e mecanismo de restrição da classificação a contactos envolvidos na zona cerebral onde se suspeita estar presente a ZE.

Financiamento: FCT(LA/P/0063/2020).

Epilepsia

CO-006 - IMPACTO DOS FÁRMACOS ANTICRISES EPILEPTICAS NO RISCO VASCULAR

Cristiana Da Silva¹; Francisco Barros¹; Pedro Faustino¹; João Sousa¹; Fernando Da Silva¹; Matilde Jóia¹; João Sargento¹; Francisco Sales¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra, Hospitais da Universidade

Introdução: O tratamento com fármacos anticrises epilépticas (FACE) parece ser um dos fatores responsáveis pelo aumento do risco vascular nas pessoas com epilepsia. O objetivo foi analisar o impacto dos FACE, agrupados de acordo com a sua capacidade de interação com o sistema enzimático citocromo P450, no risco vascular.

Metodologia: Estudo longitudinal prospetivo observacional, com 159 participantes, 126 medicados com FACE e 33 controlos. Inicialmente, foram colhidos dados clínicos, estudo analítico e ultrassonográfico com avaliação de fluxo vascular cerebral (FVC), espessura do complexo íntima-média carotídeo (IMC), índice de pulsabilidade (IP) e presença de placas carotídeas. Após um ano, fez-se reavaliação ultrassonográfica. Realizada estatística descritiva e inferencial.

Resultados: Apresentaremos uma subanálise dos resultados, comparando doentes com fármacos indutores, como carbama-

zepina (n=63), vs não indutores, como levetiracetam (n=31), com participantes maioritariamente do sexo feminino (n=57, 60,6%) e idade média de 44,6 anos. Os doentes com FACE indutores, apresentam idade de início mais precoce (41,78 vs 57,98 anos, $p<0,05$), maior duração de doença (25,81 vs 16,37 anos, $p<0,05$) e têm mais crises por ano (26,65 vs 1,10, $p<0,05$). Não se observaram diferenças na presença de fatores de risco vascular. Apresentam FVC total inicial mais elevado (649,8 vs 584,8 mL/100 g/min, $p<0,05$), sem diferenças significativas quanto ao IMC e IP. Não se observaram diferenças significativas quanto à progressão anual de FVC total (153,25 vs 112,84 mL/100 g/min), IMC (-0,008 vs 0,061 mm) e IP (0,034 vs 0,049).

Conclusão: Os doentes sob FACE indutores apresentaram FVC inicial superior e não se verificaram diferenças significativas quanto ao aumento de risco vascular ao longo de um ano, através da avaliação de parâmetros ultrassonográficos que refletem doença cerebrovascular. Será necessário aprofundar a investigação no sentido de identificar outros fatores que possam contribuir para o aumento do risco de doença cerebrovascular nos doentes com epilepsia, além dos FACE.

D. Vasculares

CO-007 - VISUAL ASSESSMENT IN CEREBRAL VENOUS THROMBOSIS: A PROSPECTIVE RETINOGRAPHIC, PERIMETRIC AND TOMOGRAPHIC STUDY

Ana Inês Martins^{1,2}; Sara Matos¹; André Jorge¹; Diogo Damas¹; Inês Pais¹; Beatriz Silva¹; Pedro Fonseca³; João Sousa¹; Fernando Silva¹; César Nunes⁴; Miguel Castelo Branco⁵; João Sargento-Freitas^{1,2}; João Lemos^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 3-Ophthalmology Department, Coimbra University Hospital Centre, Portugal; 4-Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Portugal; 5-Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research

Introduction: Papilledema has been reported in 30%-80% of cerebral venous thrombosis (CVT) patients, in small, mostly non-quantitative studies. Focal neurological deficits, visual field defects, and superior sagittal sinus thrombosis might predict papilledema in this setting. Optical coherence tomography (OCT) and ocular ultrasound may be used to quantify papilledema in CVT. We aim to quantitatively assess visual function of CVT patients at presentation.

Methods: Consecutive CVT patients prospectively recruited were separated into two groups according to presence/absence of papilledema. We analysed symptoms, visual function (OCT, automated perimetry and retinography), affected sinuses (3T MRI) and cerebral ultrasound data.

Results: 39 CVT patients were recruited (9 male; mean age 40.21, +13.17). Sigmoid (79,5%) and transverse (76,9%) sinuses, and internal jugular veins (66,7%) were the most affected. Symptoms included headache (97,4%), tinnitus (23,1%), focal neurological deficits (20,5%), transient visual obscurations (5,1%), vision loss (2,6%), whereas no patient had diplopia. At bedside, confrontational visual fields were abnormal in 2 (5,1%), papilledema was present in 13 (30,8%), and no patient had 6th nerve palsy. Perimetry was abnormal in 8 patients (20,5%). The presence of focal neurological deficits was significantly associated with papilledema ($p=0,029$) and the same trend was observed with tinnitus ($p=0,066$). Intracranial pulsatility (IC) index positively correlated with retinal nerve fiber layer thickness (right

IC, $r=0,376$, $p=0,020$; left IC, $r=0,501$, $p=0,001$). The extent of CVT, involvement of deep venous system and duration of symptoms did not predict the presence of papilledema.

Conclusion: Mild papilledema is present in around 1/3 of CVT patients and is not associated with relevant visual field loss. The presence of focal neurological deficits, tinnitus and increased intracranial pulsatility predicted papilledema. According to this data, longitudinal assessment of CVT patients becomes critical to assess the utility of quantitative visual assessment on predicting long-term clinical and imaging outcomes in CVT.

D. Vasculares

CO-008 - FACTORES PREDITIVOS PARA A OCORRÊNCIA DE CRISES EPILÉPTICAS EM DOENTES COM TROMBOSE VENOSA CEREBRAL

Catarina Borges¹; Sara Lima¹; André Costa¹; Pedro Guimarães^{1,2}; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) pode manifestar-se por cefaleia, défices focais, alteração da vigília e crises epiléticas. Estas últimas ocorrem em 24%-50% dos casos, não sendo ainda consensual o valor preditivo dos fatores de risco para o seu desenvolvimento. O objetivo foi fazer análise descritiva das características dos doentes internados por TVC, visando identificar os factores de risco para o desenvolvimento de crises epiléticas.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de doentes internados por TVC de Janeiro de 2014 até Dezembro de 2023. Análise descritiva e estatística de variáveis demográficas e clínicas através de Excel e SPSS.

Resultados: Totalizaram-se 81 doentes com mediana de idade de 44 anos (IQ=20). Prevaleceu o sexo feminino (n=61; 75%). A cefaleia foi o sintoma predominante (90%). Em 26% dos casos verificou-se a ocorrência de crises epiléticas (n=21). Os factores de risco trombótico mais prevalentes foram o uso de contraceção oral (38%) e trombofilia (37%). Verificou-se hemorragia cerebral e enfarte venoso, respectivamente, em 18% e 21% dos casos. Os seios venosos transverso (72%) e longitudinal superior (42%) foram os mais frequentemente envolvidos. Em 25% dos casos houve envolvimento de veias corticais. Em 32% (n=26) dos casos não foi identificada etiologia nem factores de risco para o evento[Conta Mic1]. A presença de défices focais ($p=0,0001$), de hemorragia cerebral (0,0001) e de enfarte venoso (0,034) parecem associar-se à ocorrência de crises. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas em relação a outras variáveis. Na análise logística multivariada, apenas a hemorragia cerebral (OR 7,8; 95%IC 1,7-36,2) e presença de défices focais (OR 13,7; 95%IC 2,9-64,8) constituíram factores de risco para a ocorrência de crises epiléticas.

Conclusão: Conforme a literatura, a presença de hemorragia cerebral e de défices focais em contexto de TVP são os principais factores preditivos de crises epiléticas. Assim, na sua presença consideramos pertinente uma vigilância clínica apertada de eventos paroxísticos.

D. Vasculares

CO-009 - VALOR PROGNÓSTICO DOS VALORES DE HEMOGLOBINA À ADMISSÃO E ÀS 24 HORAS NO DOENTE COM AVC ISQUÊMICO SUBMETIDO A TROMBECTOMIA MECÂNICA

Pedro Almeida^{1,2}; Sofia Casanova^{1,2}; Andrea Cabral^{1,2}; Ludovina Paredes^{2,3}; Henrique Costa^{1,2}; Miguel Veloso^{1,2}; Mariana Rocha^{1,2}; Pedro Pires^{2,4}; Marta Rodrigues^{2,4}; André Araújo^{2,4}; Sérgio Castro^{2,4}; Manuel Ribeiro⁴; Tiago Gregório^{2,3}; Pedro Barros^{1,2}

1-Serviço de Neurologia; 2-Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna; 4-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular

Introdução: No contexto do AVC isquémico agudo por oclusão de grande vaso, níveis baixos de hemoglobina (Hb) à admissão ou uma diminuição significativa da Hb durante a trombectomia mecânica (TM) podem estar associados a piores *outcomes*.

Métodos: Foi realizado um estudo observacional retrospectivo incluindo doentes admitidos por AVC isquémico da circulação anterior submetidos a TM entre 2017 e 2022. Os doentes foram categorizados em grupos anemia (Hb<13 g/dL para o sexo masculino; Hb<12 g/dL para o sexo feminino) e não-anemia para comparação de *outcomes*. A variação de Hb foi definida como a diferença entre os valores de Hb à admissão e 24 horas pós-TM. O *outcome* de interesse foi o status funcional aos 90 dias, avaliado pela *modified Rankin scale* (mRs). Ajuste dos modelos estatísticos para possíveis confundidores foi realizado utilizando regressão logística.

Resultados: Foram incluídos um total de 970 doentes, 290 com anemia à admissão e 680 sem anemia. No estudo da totalidade da coorte, valores mais elevados de Hb à admissão estavam associados a menor risco de mau *outcome* (OR 0,89, $p=0,020$) e morte (OR 0,78, $p<0,001$) aos 90 dias, mas nenhuma associação entre a variação da Hb e os *outcomes* foi encontrada. Quando considerados apenas doentes com anemia à admissão, por cada queda na ordem de 1 g/dL nos valores de Hb foi observado um maior risco de mau *outcome* (OR 1,44, $p=0,038$) e morte (OR 1,61, $p=0,013$) aos 90 dias.

Conclusão: A Hb à admissão é um fator prognóstico independente nos doentes com AVC isquémico submetidos a TM. A variação de Hb tem apenas impacto nos doentes com anemia à admissão, sublinhando a importância de monitorizar e minimizar as perdas hemáticas durante a TM. Estudos futuros devem avaliar o benefício de tratar ativamente a anemia nestes doentes e definir o *cut-off* ideal de Hb que permita obter os melhores resultados.

D. Vasculares

CO-010 - DIFERENÇAS ENTRE SEXOS NO TRATAMENTO E NO DESFECHO FUNCIONAL DO AVC ISQUÊMICO

Andrea Cabral¹; Pedro Almeida¹; Sofia Casanova¹; Tiago Gregório^{2,3}; Mariana Rocha^{1,2}; Joana Novo^{1,2}; Ludovina Paredes^{2,3}; Henrique Costa^{1,2}; Miguel Veloso^{1,2}; Pedro Barros^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia Espinho; 2-Unidade de AVC, Unidade Local de Saúde Gaia Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde Gaia Espinho

Introdução: Doentes do sexo feminino apresentam pior desfecho funcional após AVC isquémico. Fatores como idade

superior, maior número de comorbilidades e AVCs mais graves podem contribuir para este dado. No entanto, estudos populacionais demonstraram que a acessibilidade e a celeridade do tratamento também são relevantes. O objetivo foi avaliar as diferenças entre sexos no tratamento e no desfecho funcional na nossa população.

Metodologia: Estudo retrospectivo e unicêntrico. Incluímos doentes com AVC isquémico tratados no nosso centro com trombólise e/ou trombectomia entre janeiro/2015 e dezembro/2022. Os *outcomes* primário e secundário foram, respetivamente, mRS aos 3 meses e tempo decorrido entre o início dos sintomas e o tratamento de reperfusão final (TSOFT). Analisámos diferenças entre sexos e conduzimos regressões logística binária e linear para identificar preditores de mRS aos 3 meses e TSOFT, respetivamente.

Resultados: Incluímos 1219 doentes (54% do sexo feminino, idade média 74 anos). Os doentes do sexo feminino tinham idade superior, pior estado funcional basal e NIHSS mais elevado à admissão. Tinham maior probabilidade de mRS>2 aos 3 meses (OR 1,367; 95% CI 1,092-1,713) e TSOFT significativamente mais longo (228 *versus* 200 min; $p=0,002$). No entanto, após correção para confundidores, o sexo feminino por si não se associou a pior desfecho funcional (aOR 1,237; 95% CI 0,926-1,646), mas o TSOFT sim (aOR 2,177; 95% CI 1,302-3,641). Identificámos ainda uma associação significativa entre o sexo feminino e maior TSOFT, mesmo após correção para confundidores ($B=-0,055$, $p=0,003$, 95% CI [-0,091, -0,019]).

Conclusão: Os nossos resultados sugerem que doentes do sexo feminino estão sujeitos a atrasos no tratamento e que estes contribuem negativamente para o seu desfecho funcional. Tanto quanto nos foi possível apurar, este é o primeiro estudo que se debruça sobre diferenças entre sexos no tratamento e *outcome* funcional após AVC numa população portuguesa.

D. Vasculares

CO-011 - CONTROLO DA PRESSÃO ARTERIAL NUMA UAVC APÓS TRATAMENTO ENDOVASCULAR DO AVC ISQUÊMICO AGUDO

Andrea Cabral¹; Sofia Casanova¹; Diana De Pinho¹; Luís Castro Rocha¹; Mariana Rocha^{1,2}; Joana Novo^{1,2}; Ludovina Paredes^{2,3}; Henrique Costa^{1,2}; Tiago Gregório^{2,3}; Miguel Veloso^{1,2}; Manuel Ribeiro⁴; Sérgio Castro⁴; Marta Rodrigues⁴; André Araújo⁴; Pedro Pires⁴; Pedro Barros^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, ULS Gaia Espinho; 2-Unidade de AVC, ULS Gaia Espinho; 3-Serviço de Medicina Interna, ULS Gaia Espinho; 4-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular, ULS Gaia Espinho

Introdução: O controlo da pressão arterial (PA) após tratamento endovascular (TEV) do AVC isquémico agudo é reconhecido um fator relevante. Parece existir uma relação entre PA elevada e risco de transformação hemorrágica; no entanto, permanece por esclarecer o alvo ideal de PA pós-TEV. A maioria dos ensaios clínicos nesta área utilizou monitorização não invasiva da PA, com <100 medições/24h, e revelou dificuldades no controlo sustentado da PA. O objetivo foi a avaliação contínua do controlo tensional pós-TEV numa UAVC.

Metodologia: Análise intercalar de estudo prospetivo. Incluímos consecutivamente doentes com AVC isquémico submetidos a trombectomia no nosso centro. Foi colocado cateter arterial para monitorização contínua da PA, e definido alvo tensional individualizado. Conduzimos uma análise descritiva da

amostra incluída e dos dados relativos ao controlo tensional nas primeiras 24h pós-TEV, comparando-os com a literatura.

Resultados: Incluímos 58 doentes, dos quais 36,2% realizaram trombólise endovenosa e 79,3% obtiveram recanalização mTICI2c/3. Nas primeiras 24h, obtiveram-se 1346 (IQR 178) medições de PA por doente. Globalmente, 6,6% dessas medições situaram-se acima do alvo. Doentes com alvos mais baixos (PAS<140 mmHg) e doentes com alvos mais permissivos (PAS 140-220 mmHg) tiveram 17,4% e 1,3% de medições acima do alvo, respetivamente. O desvio padrão de PAS foi 16 mmHg (IQR 6). 37,9% dos doentes receberam tratamento antihipertensor, 19% em perfusão. Verificaram-se 8 (13,8%) transformações hemorrágicas assintomáticas e 2 sintomáticas (3,4%). Aos 3 meses, 53,4% dos doentes tinham alcançado mRS2 ou nível prévio, e a mortalidade foi de 10,3%.

Conclusão: A ausência de evidência para valores tensionais alvo claros poderá derivar da metodologia dos ensaios clínicos realizados até ao momento. Nos ensaios BP-TARGET e PRAISE (<50-100 medições/24h), doentes com PAS alvo <140 mmHg e doentes com alvos mais permissivos tiveram 35%-50% e 15%-30% das medições acima do alvo, respetivamente. Salienta-se que na nossa amostra os doentes permaneceram >90% do tempo dentro do alvo tensional.

D. Vasculares

CO-012 - IMPACTO CLÍNICO E DIFICULDADE DIAGNÓSTICA DE UMA ENTIDADE INCOMUM: A EXPERIÊNCIA DE 15 ANOS COM FÍSTULAS ARTERIOVENOSAS DURAIS MEDULARES

Francisca Ferreira^{1,2}; **Tiago Pedro**³; **Luís Albuquerque**³; **Ricardo Soares-Dos-Reis**^{1,2}; **Paulo Pereira**^{2,4}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João; 2-Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de São João; 4-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João

Introdução: As fístulas arteriovenosas durais medulares (FAVDM) constituem um subtipo raro de malformação vascular onde a formação de um *shunt* arteriovenoso conduz a congestão venosa e consequente mielopatia progressiva. A inespecificidade dos sintomas conduz frequentemente a erros e atrasos no diagnóstico. Este estudo visa descrever as características clínicas e imagiológicas dos doentes com FAVDM seguidos no nosso centro, bem como avaliar a prevalência do erro diagnóstico nos mesmos.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo incluindo todos os doentes diagnosticados com FAVDM no nosso centro nos últimos 15 anos, com diagnóstico confirmado por angiografia de subtração digital (ASD), através da pesquisa por palavras-chave nos relatórios de ASD.

Resultados: Incluímos 13 doentes, cujas características clínicas estão detalhadas na tabela 1. A idade média ao diagnóstico foi de 59 anos. O tempo mediano desde o início dos sintomas até ao diagnóstico foi de 9 meses. Cinco doentes (38%) receberam diagnósticos iniciais incorretos, nomeadamente patologias inflamatórias (3), carenciais (1) e neoplásicas (1). Quatro deles fizeram tratamento dirigido às mesmas, incluindo corticoterapia e antibioterapia, antes do diagnóstico correto ser estabelecido. A maioria dos doentes foi tratado cirurgicamente (62%) e um doente recebeu tratamento combinado cirúrgico e endovascular. Não foram observadas diferenças estatisticamente significativas na escala *Aminoff and Logue modificada* (mALS) antes do

tratamento e aos 24 meses após o tratamento.

Conclusão: O erro diagnóstico é uma preocupação significativa em doentes com FAVDM, contribuindo para atrasos no diagnóstico e tratamento que interferem com o prognóstico dos mesmos. Apesar do tratamento adequado, não se objetivaram melhorias clínicas significativas nos nossos doentes, o que vai de encontro ao prognóstico habitualmente descrito na literatura em doentes com FAVDM. As FAVDM permanecem uma fonte considerável de morbilidade nos doentes afetados, sublinhando a necessidade de maior consciência clínica para reduzir os erros diagnósticos e potencialmente melhorar o prognóstico destes doentes.

Cognição_Demência

CO-013 - COMPARING THE DIAGNOSTIC ACCURACY OF DIFFERENT COGNITIVE FLUCTUATIONS SCALES FOR DISCRIMINATING BETWEEN DEMENTIA WITH LEWY BODIES AND ALZHEIMER'S DISEASE

João Durães^{1,2,3}; **Miguel Tábuas-Pereira**^{1,2,3}; **Marisa Lima**^{1,2,4}; **Pedro Faustino**¹; **Francisco Millet Barros**¹; **Catarina Bernardes**¹; **Inês Baldeiras**^{2,3}; **Isabel Santana**^{1,2,3}

1-Neurology Department, ULS Coimbra; 2-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 4-Centre for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention, Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Coimbra

Introduction: Cognitive fluctuations are a core diagnostic feature in dementia with Lewy bodies (DLB). Despite their importance, they remain poorly understood and difficult to systematically assess in clinical practice. Several scales were developed to assess cognitive fluctuations but direct comparisons between them are scarce. Our aim was to assess the ability of different cognitive fluctuation assessment scales to discriminate between DLB and Alzheimer's disease (AD).

Methods: We included patients with DLB (n=60) or AD (n=60), diagnosed according to the most recent international criteria with CSF-AD biomarkers available in 67 patients (33 DLB/34 AD). We assessed the Clinician Assessment of Fluctuation scale (CAF), the One-Day Fluctuation Scale (OFS), the Mayo Fluctuation Composite Score (MFCS) and the Dementia Cognitive Fluctuation Scale-Research version (DCFS-R). Cognitive (MMSE), behavior (NPI), motor (UPDRS) and dysautonomia (SCOPA) scales were also performed.

Results: DLB patients had higher CAF, OFS, DCFS-R, MFCS, NPI, UPDRS and SCOPA scores. MFCS, CAF and DCFS-R had similar accuracy to differentiate between DLB and AD, with area under curve (AUC) values of 0.744 (95%CI, 0.647-0.842), 0.742 (95%CI, 0.644-0.840) and 0.740 (95%CI, 0.644-0.836) respectively. The OFS had lower accuracy, with an AUC of 0.654 (95%CI, 0.547-0.761). Combining the four most discriminative questions from the different scales led to an AUC of 0.792 (95%CI, 0.705-0.880). Regarding clinical variables, there was a positive correlation with NPI scores and negative correlation with MMSE scores. There were no significant associations with CSF-AD biomarkers values or the presence of amyloid co-pathology in DLB.

Conclusion: Cognitive fluctuations are an important clinical finding in DLB regardless of amyloid co-pathology. They correlate with behavior impairment but are inversely related to cognitive decline. Different scales had a similar and modest accuracy to discriminate between DLB and AD, except for the OFS. We

prospect to improve diagnostic accuracy by combining different aspects of the scales.

Cognição_Demência

CO-014 - CIRCADIAN RHYTHM DISRUPTION AS A BIOMARKER TO DIFFERENTIATE BETWEEN DEMENTIA WITH LEWY BODIES AND ALZHEIMER'S DISEASE

João Durães^{1,2,3}; Elza Rocha^{2,4}; Marisa Lima^{1,2,5}; Catarina Carvalhas-Almeida^{2,4,6}; Bárbara Santos^{2,4,6}; Laetitia S. Gaspar^{2,4}; Inês Baldeiras^{2,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2,3}; Cláudia Cavadas^{2,4,6}; Ana Rita Álvaro^{2,4,7}; Isabel Santana^{1,2,3}

1-Neurology Department, ULS Coimbra; 2-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 4-Center for Neuroscience and Cell Biology, University of Coimbra; 5-Centre for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention, Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Coimbra; 6-Faculty of Pharmacy, University of Coimbra; 7-IIIUC—Institute for Interdisciplinary Research, University of Coimbra

Introduction: Pathological disruptions in circadian system structures and clinical circadian rhythm changes are common in both dementia with Lewy bodies (DLB) and Alzheimer's disease (AD). However, knowledge regarding circadian rhythm in these diseases and its role in differentiating them is very limited. We aimed to investigate whether circadian rhythm biomarkers can differentiate DLB from AD.

Methods: We included patients with DLB (n=18) or AD (n=18), diagnosed according to the most recent international criteria, who underwent CSF-AD biomarker analysis. Circadian rhythm was assessed through 14-day actigraphy and clock gene expression profile (5 assessments in a 24-hour period) in peripheral blood cells. Brief cognitive assessment (MMSE) and cognitive fluctuation scales (DCFS-R and MFCS) were also performed.

Results: Patients with DLB had significantly lower mean values of circadian rhythm amplitude (1261 ± 839.0 vs 1984 ± 828.5 , $p=0.01$), M10 (activity levels in the most active 10h, 2432 ± 1366 vs 3555 ± 1396 , $p=0.02$) and MESOR (midline-estimating statistic of rhythm, 1401 ± 695.1 vs 1981 ± 814.2 , $p=0.03$), and higher inter-daily variability (0.883 ± 0.323 vs 0.669 ± 0.121 , $p=0.02$). Although there were no significant differences between DLB patients with or without amyloid co-pathology, amplitude, M10 and MESOR values had a positive correlation with CSF tau and p-tau values, and a negative correlation with DCFS-R and MFCS values. y. The 24-hour expression profiles for clock gene had less amplitude in DLB than in AD. Average expression levels were also decreased in DLB for the BMAL1 ($p=0.008$), CLOCK ($p=0.008$) and CSNK1E ($p=0.02$) genes.

Conclusion: There was a broader and more severe circadian disruption in DLB than AD, with lower activity levels and more inter-daily variability. There was also less amplitude of both rest-activity and clock gene expression rhythms, providing biological support for the clinical findings in DLB. Circadian dysfunction appears to be unrelated to amyloid co-pathology. A better comprehension of circadian rhythm in DLB could lead to interesting diagnostic and therapeutic options.

Cognição_Demência

CO-015 - PROTEÍNA 14-3-3, TTAU/PTAU E NEURODEGENERESCÊNCIA: COORTE DE 10 ANOS

Ana Rita Sacramento¹; José Miguel Alves¹; Rita Machado¹; Pedro Faustino¹; João Lemos^{1,2}; Marisa Lima^{1,3}; João Durães^{1,2,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2,3}; Inês Baldeiras^{2,3}; Argemiro Gerales¹; Isabel Santana^{1,2,3}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra; 3-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra

Introdução: A proteína 14-3-3 está envolvida no neurodesenvolvimento e neuroprotecção. A sua deteção no LCR sugere um processo neurodegenerativo rapidamente progressivo, nomeadamente associado à doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ). No entanto, existem dados distintos na sua sensibilidade e especificidade. Outros biomarcadores como a tTau e pTau revelam potencial no diagnóstico diferencial da DCJ, contudo não foram incorporados nos critérios diagnósticos. O objetivo foi identificar o espectro de doenças com proteína 14-3-3 positiva e positiva fraca no LCR. Avaliar os casos de DCJ esporádica provável (sDCJ) e estudar a acuidade diagnóstica de outros biomarcadores, em particular tTau e pTau.

Métodos: Estudo descritivo e retrospectivo dos diagnósticos com proteína 14-3-3 positiva e positiva fraca no LCR, entre 2014 e 2024, na ULS Coimbra. Estudo de acuidade diagnóstica do doseamento de tTau, pTau e rácio no LCR na coorte identificada, através de análise de curva ROC.

Resultados: Identificaram-se 63 doentes com proteína 14-3-3 positiva ou positiva fraca no LCR, sendo os diagnósticos mais prevalentes sDCJ (n=21; 33,3%), doença de Alzheimer (DA) (n=11; 17,5%) e encefalites autoimunes (n=10; 15,9%). Ao considerar apenas os doentes com proteína 14-3-3 positiva (n=21) 71,4% apresentou sDCJ (n=15), 14,3% DA (n=3) e 9,5% encefalites autoimunes (n=2). O valor médio de tTau na coorte de sDCJ foi de 5881 ± 4856 pg/ml e tTau/pTau $165,8 \pm 153,2$; e na coorte dos restantes diagnósticos foi 1134 ± 972 pg/ml e $25,3 \pm 27,7$, respetivamente, sendo estas diferenças estatisticamente significativas ($p < 0,001$). A tTau e tTau/pTau apresentaram uma area under the curve (AUC) para o diagnóstico de sDCJ de 0,859 e 0,907, respetivamente.

Conclusão: A sDCJ apresenta variabilidade laboratorial. A deteção da proteína 14-3-3 não é obrigatória, e pode estar associada a outros diagnósticos. O rácio de tTau/pTau aparenta potencial como biomarcador adicional no diagnóstico da sDCJ.

Cognição_Demência

CO-016 - COGNITIVE IMPAIRMENT TWO YEARS AFTER MILD TO SEVERE SARS-COV-2 INFECTION: A COMMUNITY-BASED STUDY WITH COMPARISON GROUPS

Natália Araújo^{1,2,7}; Catarina Lopes^{1,2}; Adriana Costa^{1,2}; Isa Silva^{1,2}; Patrícia Campos^{1,2}; Mariana Seco³; Ana Rute Costa^{1,2,7}; Samantha Morais^{1,2}; Joana Pais^{1,2}; Susana Pereira^{1,2,4}; João Firmino-Machado^{1,2,6}; Margarida Calejo³; Luís Ruano^{1,2,5}; Nuno Lunet^{1,2,7}; 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, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, E.P.E, Senhora da Hora, Portugal; 4-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto, Dr. Francisco Gentil, E.P.E, Porto; 5-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, E.P.E, Santa Maria da Feira; 6-Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro; 7-Departamento de Ciências da Saúde Pública e Forenses, e Educação Médica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introduction: COVID-19 may have long-lasting cognitive consequences. Studies with a follow-up longer than one year after infection, robust cognitive evaluation and interpretability of the results, are lacking. This study presents the prevalence of cognitive impairment two years after SARS-CoV-2 infection in survivors of the first year of the pandemic and comparison groups matched 1:1 for sex, age, and level of care.

Methods: Users of the Local Health Unit of Matosinhos were retrospectively selected according to hospitalization and SARS-CoV-2 infection between March 2020 and February 2021: group #1, hospitalized for COVID-19 (n=101); group #2, hospitalized, uninfected (n=87); group #3, non-hospitalized, infected (n=252); group #4, non-hospitalized, uninfected (n=258). Between July 2022 and October 2023, all participants answered the Montreal Cognitive Assessment. Those with a score below 1.5 SD of age- and education-specific norms (n=279) were invited for a comprehensive neuropsychological assessment to identify cognitive impairment. Multivariate logistic regression was used to compute odds ratio (OR) and 95% confidence intervals (CI) of the association between SARS-CoV-2 infection and cognitive impairment, adjusted for comorbidities, education, anxiety and depression symptoms, poor sleep, body mass index, employment, and smoking.

Results: The prevalence of cognitive impairment was higher in group #1 than #2 (19.1% vs 6.8%; adjusted OR=5.41, 95%CI: 1.54, 19.03) and in group #3 than #4 (10.7% vs 3.2%; adjusted OR=3.27, 95%CI: 1.23, 8.67).

Conclusion: These results suggest that specific care to timely diagnose and treat cognitive impairment is needed for COVID-19 survivors of the first year of the pandemic. In clinical practice, upon assessment of patients for possible neurodegenerative cognitive dysfunction, this specific antecedent may constitute relevant information.

Declarations: The authors have no conflict of interest to disclose. This study is funded by Fundação para a Ciência e a Tecnologia, ref. UIDB/04750/2020, LA/P/0064/2020, PTDC/SAU-EPI/6275/2020, post-doctoral FCT contract 2022.03483. CEECIND/CP1732/CT0002, and doctoral grants 2021.06280. BD and 2022.12760.BD.

Cognição_Demência

CO-017 - DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB NO NORTE DE PORTUGAL: ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO DAS CARACTERÍSTICAS DEMOGRÁFICAS, CLÍNICAS E DIAGNÓSTICAS NA ÚLTIMA DÉCADA

Luís Rufo Costa^{1,10}; **Sofia Lopes**^{2,10}; **Joana Pinto**²; **Ana João Marques**³; **Rita Cagigal**⁴; **Inês Carvalho**⁵; **Mariana Seco**⁶; **Leonardo Barbosa**⁷; **André Fernandes**⁸; **Daniela Oliveira**⁹; **Sofia Rocha**²

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2-Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 4-Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 5-Unidade Local de Saúde do Alto Ave; 6-Unidade Local de Saúde

de Matosinhos; 7-Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa; 8-Unidade Local de Saúde de São João; 9-Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga; 10-Co-autoria partilhada

Introdução: A doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é a doença priónica humana mais comum, mais frequentemente na forma esporádica. Manifesta-se com a combinação de demência rapidamente progressiva e outros sinais neurológicos como mioclonias ou ataxia. É invariavelmente fatal associando-se a impacto demográfico e clínico significativo. O nosso objetivo foi determinar as características demográficas, epidemiológicas, clínicas e diagnósticas dos doentes com DCJ diagnosticados desde 2011 no Norte de Portugal.

Métodos: Estudo retrospectivo multicêntrico que incluiu os casos diagnosticados com provável DCJ em 9 centros do Norte de Portugal desde 2011. Análise estatística das características demográficas, clínicas, dos métodos complementares de diagnóstico utilizados e ainda a sua distribuição geográfica.

Resultados: Foram incluídos 57 doentes com diagnóstico de provável DCJ esporádica (29 homens). A mediana de idade era 69 anos (44-88). A mediana do tempo decorrido até ao diagnóstico foi de 2 (23 dias - 24) meses. A principal apresentação foi deterioração cognitiva (94,7%) seguida de mioclonias (77%), sinais extra-piramidais (57,9%) e ataxia (56,1%). Em 71,7% dos doentes coexistiam sintomas neuropsiquiátricos, mais frequentemente apatia (22,8%) e humor depressivo (17,5%). Dos exames realizados, o EEG mostrou atividade periódica em 42,9% dos casos; a RM-CE mostrou alterações sugestivas em 98,2% dos casos, hipersinal cortical em 87,7% e/ou dos núcleos da base em 70,1% dos doentes. A pesquisa de proteína 14-3-3 no LCR foi positiva em 96,2% dos casos e 7 doentes realizaram RT-QuIC, positivo em 6 destes. Três doentes apresentavam mutações no gene *PRNP*. A sobrevida mediana após diagnóstico foi 3 meses (2 - 57), sendo 22 doentes submetidos a autópsia com confirmação diagnóstica.

A análise com o teste de Mann-Whitney identificou a presença de sinais extrapiramidais associado a menor sobrevida após diagnóstico, com significância estatística (U=234.5; p=0.030).

Conclusão: Pretende-se ilustrar a heterogeneidade clínica da DCJ, com impacto significativo no diagnóstico atempado, na abordagem clínica e por conseguinte na sobrevida destes doentes.

Cognição_Demência

CO-018 - DECLÍNIO COGNITIVO APÓS O TRATAMENTO ONCOLÓGICO: INTERVENÇÃO NEUROPSICOLÓGICA

Susana Magalhaes¹; **Laura Meireles**¹

1-Centro de Responsabilidade Integrada (CRI) – Saúde Mental da ULS Matosinhos

As doenças oncológicas são cada vez mais prevalentes na população. Em Portugal foram diagnosticados, em 2020, cerca de 7000 novos casos de cancro da mama. As alterações na área da cognição são frequentes em pessoas submetidas a tratamentos com quimioterapia. A sua incidência e fisiopatologia não está completamente esclarecida, porém existe uma associação entre sintomatologia e doses mais altas de quimioterapia. Pode estar também associada a outros tratamentos oncológicos (hormonoterapia e radioterapia), assim como a outros fatores de risco.

Este estudo procurou explorar o impacto do Programa de Estimulação Cognitiva ImproveCog em pessoas com alterações cognitivas subsequentes ao tratamento oncológico do cancro da mama. Este grupo foi dinamizado no Hospital Pedro Hispano, ULS de Matosinhos, entre janeiro e maio de 2024. Foram

referenciadas 112 pessoas, através do serviço de oncologia, com queixas cognitivas. Destas, 93 foram contactadas telefonicamente, tendo 37 sido alvo de avaliação de rastreio. Foram seleccionadas para participar no primeiro grupo 6 pessoas com idades compreendidas entre os 43 e 59 anos, e com défice cognitivo numa escala de cognição global, assim como com queixas subjetivas de memória.

A intervenção incluiu 13 sessões semanais de duas horas e o envio de exercícios cognitivos diários para realizar em casa entre sessões. Realizaram-se duas avaliações neuropsicológicas breves antes e após a intervenção.

Os resultados preliminares mostraram uma melhoria nas provas de avaliação do funcionamento cognitivo global (ACE-R, MMSE, MoCA e IFS) e fluência verbal fonémica. Todas as pessoas indicaram ainda terem gostado bastante de participar no Grupo e terem sentido benefícios a nível cognitivo e de humor.

Estes achados corroboram a importância da estimulação cognitiva, e sugerem que o ImproveCog pode ser um programa útil e eficaz para intervir junto desta população. Neste sentido encontram-se a decorrer novos grupos atualmente integrados no Centro de Responsabilidade Integrada de Saúde Mental.

Outros

CO-019 - CUIDADOS PALIATIVOS NA FORMAÇÃO DE UM NEUROLOGISTA: PERCEÇÃO DOS INTERNOS DA FORMAÇÃO ESPECÍFICA EM NEUROLOGIA

André Costa¹; Sara Lima¹; Mafalda Soares²; Janice Alves³; Sofia Bernardo⁴; André Fernandes⁵; André Paula⁶; Luís Rufo Costa⁷; Diana Valente⁸; Ângelo Fonseca⁹; Tiago Jesus¹⁰; Miguel Saianda Duarte¹¹; Rui Lopes¹²; José Bandeira Costa¹³; Rita Cagigal¹⁴; Sofia Lopes¹⁵; Miguel Miranda¹⁶; Alyne Cordeiro¹⁷; Daniela Oliveira¹⁸; Catarina Fernandes¹⁹; Miguel Serôdio²⁰; Isabel Vidal²¹; Roberto Mendes Franco²²; Ana Graça Velon¹

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

Introdução: Os cuidados paliativos (CP) são fundamentais na abordagem de doenças crónicas graves e/ou progressivas, nomeadamente as neurológicas. Internacionalmente, a impor-

tância dos CP tem sido reconhecida pelos neurologistas e entidades responsáveis pela formação médica.

Avaliámos a perceção dos internos de formação específica de Neurologia (IFEN) acerca da importância dos CP na sua formação e das suas competências neste âmbito.

Metodologia: Elaboração de um questionário *online*, via *GoogleForms*, constituído por 11 questões (duas com 10 itens Likert-like cada e nove de escolha múltipla), baseado no trabalho publicado por Mehta *et al* (2018) com adaptação à realidade portuguesa. Colhidos dados demográficos e relativos à formação pré e pós-graduada em CP. Nas duas questões com itens Likert-like (tópicos em CP), os IFEN analisaram a sua importância na formação pós-graduada e autoavaliaram as competências nesses mesmos itens. Cada item apresentava 5 respostas possíveis (pontuáveis de 1 a 5 pontos). Através da soma, por participante, das respostas aos 10 itens Likert-like em cada uma das questões foram obtidos 2 scores, utilizados na análise estatística descritiva e comparativa.

Resultados: Obtiveram-se 90 respostas (taxa de resposta=56%), representativas de IFEN em várias fases de formação (1ºano=31%, 2ºano=16%, 3ºano=17%, 4ºano=14%, 5ºano=22%) e de várias regiões (Norte=49%, LVT=36%, Centro=7%, Algarve=6%, Ilhas=3%). Cerca de 25% referenciava doentes aos CP pelo menos 1x/mês (mas <1x/semana). O tópico considerado mais importante na formação do IFEN foi a “comunicação” (média=4,62). Por outro lado, os IFEN autoavaliaram-se como menos competentes no tópico “questões éticas/legais” (média=2,13). Aproximadamente 94% considerou útil a integração dos CP no programa formativo dos IFEN, sendo o score médio (correspondente à análise da importância dos CP) estatisticamente superior neste grupo ($p=0,011$).

Conclusão: Os IFEN reconhecem a importância dos CP na prática clínica bem como as suas dificuldades em determinadas áreas e o benefício da sua aprendizagem no âmbito do programa formativo.

Outros

CO-020 - DISFUNÇÃO CORTICAL AGUDA EM DOENTES IDOSOS: OS DESAFIOS DE DIAGNÓSTICO NUMA POPULAÇÃO SUSCETÍVEL

Maria Carlos Pereira¹; Catarina Guedes Vaz¹; João Moura¹; Sara Costa¹; Inês Laranjinha¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A abordagem em Serviço de Urgência (SU) de sinais neurológicos corticais agudos prioriza a identificação precoce de doença cerebrovascular, epiléptica ou infecciosa/inflamatória do sistema nervoso central (SNC). Estabelecer um diagnóstico definitivo nas primeiras horas de admissão pode ser desafiante, em particular em idosos, com apresentações atípicas e mais suscetíveis a estímulos nocivos multifatoriais. Caracterização clínica de doentes acima de 75 anos admitidos em SU com disfunção cortical aguda de etiologia indeterminada nas primeiras 24 horas.

Métodos: Revisão dos episódios de SU de Neurologia da ULSSA (1/06/2023-31/06/2024), seleção de doentes, recolha e análise de características demográficas e clínicas.

Resultados: Foram identificados 11 doentes, 9 (82%) do sexo feminino e média de idades 80 ± 7 anos. A apresentação inicial foi de síndrome total da circulação anterior em 7 (64%), dos quais 5 esquerda, com mediana de 4 horas de evolução (IQR11). Dos 9 (82%) estudos de vaso realizados na fase aguda, 2 (22%) revelaram estenoses intracranianas. Nenhuma das

punções lombares a que 10 (91%) doentes foram submetidos indicou infecção do SNC. Em apenas um (9%) caso foi identificada atividade epileptiforme em EEG (dos nove realizados). A RM cerebral foi realizada em 6 (55%) doentes, sendo diagnóstica em dois. Antiepiléticos foram iniciados em 8 (73%) doentes, antimicrobianos em 6 (55%) e trombólise em um. Todos os doentes voltaram ao seu basal após o evento agudo. Apesar de 8 (73%) apresentarem febre à admissão, apenas cinco foram diagnosticados com infecção (urinária ou respiratória). A etiologia final foi assumida como epilética em 5 (45%), vascular em 2 (18%), encefalopatia tóxica induzida por ozono em um e PRES noutro. Dois (18%) permaneceram sem diagnóstico definitivo.

Conclusão: A nossa coorte salienta o desafio de abordagem de disfunções corticais agudas em idosos sem clara etiologia após avaliação inicial. A variabilidade de diagnósticos finais reforça a importância de manter um diferencial alargado após exclusão de causas mais comuns neste cenário.

Outros

CO-021 - ESTAMOS A FAZER UM DIAGNÓSTICO PELA POSITIVA? ANÁLISE DE UMA COORTE DE DOENÇA NEUROLÓGICA FUNCIONAL INTERNADA NOS ÚLTIMOS 10 ANOS NUM SERVIÇO DE NEUROLOGIA

Carolina Correia^{1,2}; Beatriz Medeiros^{1,3}; Rui Araújo^{1,2}; João Massano^{1,2}; Carolina Soares^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde 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 Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo, E.P.E., Ponta Delgada, Açores, Portugal

Introdução: As doenças neurológicas funcionais (DNF) são frequentes, associando-se a morbilidade e custos importantes. O seu diagnóstico é desafiante, requerendo, por vezes, hospitalização para esclarecimento. Analisar uma coorte de doentes com diagnóstico de DNF admitidos no Serviço de Neurologia de um hospital terciário.

Metodologia: Analisadas características clínicas, sociodemográficas e exames complementares de diagnóstico (ECD) realizados a todas as admissões no Serviço de Neurologia diagnosticadas com DNF, entre janeiro de 2014 e dezembro de 2023. Aplicado questionário para avaliação da evolução sintomática, procura de cuidados de saúde e estabelecimento de diagnósticos adicionais após alta do internamento.

Resultados: Foram identificados 236 doentes com DNF, maioritariamente mulheres (72,9%), com idade média de 41±13 anos. Os principais sintomas à admissão foram défices motores e/ou queixas sensitivas. Os homens apresentaram mais frequentemente alterações do estado de consciência e défices motores ($p=0,038$; $p=0,025$). Identificaram-se sinais positivos de DNF em 52,1% doentes. Os ECD mais realizados foram RM-CE (83,9%), eco-Doppler (48,7%) e EEG (21,2%). Não houve diferenças estatisticamente significativas entre o número de ECD realizados e a presença de sinais positivos à admissão. Aquando da alta, 62,3% dos doentes foram referenciados para a consulta de Neurologia, 27,5% para Psiquiatria e 14,8% para ambas. Dos 53 participantes no questionário, 26 (49,1%) apresentaram melhoria sintomática e 35(66%) novos sintomas; 79,2% procurou reavaliação médica pós-alta. Ser homem e solteiro associaram-se a melhor prognóstico ($p<0,001$; $p=0,037$). Apenas 9,4% dos

doentes recebeu um diagnóstico adicional, sendo que este poderia explicar o internamento inicial em 2 doentes. 34,1% mantinham seguimento em consulta de Neurologia e/ou Psiquiatria.

Conclusão: As apresentações clínicas, o prognóstico e orientação de doentes com DNF após alta são muito variáveis. Atualmente, o diagnóstico é feito pela positiva. No entanto, nem sempre são identificados sinais positivos de DNF e, mesmo na sua presença, a utilização de ECD para validação diagnóstica é frequente.

Cefaleias

CO-022 - TOXINA BOTULÍNICA PARA O TRATAMENTO DA ENXAQUECA NA GRAVIDEZ: SÉRIE DE CASOS

Elaine Aires¹; Inês Laranjinha¹; Carlos Andrade¹

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: As doentes com enxaqueca reportam geralmente franca melhoria durante a gravidez. Na minoria em que a enxaqueca se mantém ou agrava, as opções terapêuticas são limitadas neste contexto. Apesar de desaconselhada, essencialmente pela escassez de estudos a comprovar a sua segurança, a toxina botulínica (TB) pode representar uma alternativa em grávidas com enxaqueca. Apresentamos a eficácia e efeitos secundários da TB em 3 casos clínicos.

Casos Clínicos: Foram tratadas três grávidas (31-32 anos) com enxaqueca crónica, segundo protocolo PREEMPT, após consentimento.

Caso 1: A Doente 1 estava sob tratamento com TB, suspensa numa primeira gravidez, com agravamento marcado (30 dias de dor/mês, dos quais 8 enxaqueca). Na segunda gravidez, optou-se pela sua manutenção; recebeu doses de 155 UI às 19 semanas (S) e 195 UI às 32S, com resposta clínica superior a 75% (melhoria de 13 dias de dor/mês, todos tipos de enxaqueca, para 5 dias/mês).

Caso 2: A Doente 2 foi tratada pela primeira vez com TB (195 UI) às 28S, com resposta superior a 75% (melhoria de 20 dias dor/mês, todos tipos de enxaqueca, para 2 dias dor/mês); aos 3 meses pós-parto, manteve média de 8 dias dor/mês.

Caso 3: A Doente 3 também recebeu pela primeira vez TB durante a gravidez: 155 UI às 20S e 195 UI às 36S, com resposta 50-75% (melhoria de 20 dias dor/mês, dos quais 9 enxaqueca, para 12 dias dor/mês, dos quais 2 enxaqueca); 3 meses pós-parto, manteve 6 dias dor/mês, dos quais 3 enxaqueca.

Nenhuma das doentes apresentou efeitos adversos da TB ou complicações durante a gravidez. As crianças apresentaram parâmetros antropométricos normais à nascença e atualmente, com 1-2 anos, apresentam desenvolvimento psicomotor adequado.

Conclusão: A nossa série de casos reforça que a TB se tem revelado uma opção eficaz e segura para tratamento da enxaqueca crónica durante a gravidez. Estudos mais robustos são necessários para consolidar a sua aplicabilidade neste período.

Cefaleias

CO-023 - TOMOGRAFIA DE COERÊNCIA ÓTICA NA CEFALIA EM SALVAS

Joana Fernandes¹; Maria Araújo²; João Heitor Marques²; Carlos Andrade¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: As cefaleias em salvas (CS) caracterizam-se por cefaleias intensas e sintomas disautonômicos estritamente unilaterais. Apesar do quadro ser relativamente típico e exuberante, o atraso de diagnóstico é comum e de momento não existem biomarcadores bem estabelecidos que facilitem o seu diagnóstico ou permitam avaliar uma resposta à terapêutica. O gânglio esfenopalatino é a estrutura periférica responsável pelos sintomas autonômicos e é também o responsável pela inervação parasimpática da coroideia, e que pode por esse motivo influenciar a sua espessura. Determinar se doentes com cefaleia em salvas episódica e/ou crônica, durante o período de salvas, apresentam diferença na espessura coroideia medida por tomografia de coerência óptica (OCT), entre o lado sintomático e o assintomático.

Métodos: Estudo unicêntrico, prospetivo, observacional e caso-controlo envolvendo doentes com o diagnóstico de cefaleia em salvas, seguidos em consulta de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, com início em março de 2024. Foi avaliada e a espessura macular da coroideia e comparada (lado sintomático vs assintomático) por OCT em doentes com CS em período de salvas.

Resultados: Foram incluídos 7 doentes, todos homens, com idade média de 51 (± 13) anos. Objetivou-se uma maior espessura da coroideia subfoveal entre o lado sintomático ($374,82 \pm 77,99 \mu\text{m}$) versus assintomático ($337,86 \pm 94,95 \mu\text{m}$) em 6 doentes, com uma diferença estatisticamente significativa ($p=0,028$, intervalo de confiança 95%). Não foi objetivada uma correlação significativa entre a distância temporal entre a última crise e a espessura da coroideia ($p=0,433$).

Conclusão: A espessura da coroideia diferiu de forma significativa entre o lado sintomático e o lado assintomático, o que sugere que este poderá ser um potencial biomarcador na CS, permitindo auxiliar a identificação precoce dos doentes quando entram no período de salvas.

Cefaleias

CO-024 - EFICÁCIA E TOLERÂNCIA DA VENLAFAXINA NA ENXAQUECA: REVISÃO CRÍTICA

Maria Brás Monteiro¹; Miguel Seródio¹; Gonçalo Cabral¹

1-Serviço de Neurologia – Hospital Egas Moniz, ULSLO

Introdução: A venlafaxina, um inibidor da recaptção de serotonina e noradrenalina, é utilizada como terapêutica preventiva para a enxaqueca, embora não seja de primeira linha. Revisão da evidência da venlafaxina na prevenção da enxaqueca.

Metodologia: Foi realizada uma pesquisa no PubMed com os termos “migraine” e “venlafaxine”(1998-2024). Foram incluídos artigos originais sobre eficácia e segurança da venlafaxina na enxaqueca, excluindo-se casos clínicos, séries de casos e estudos retrospectivos. A análise incluiu a resposta terapêutica e os efeitos adversos, além de uma comparação de médias para três variáveis (frequência mensal, intensidade e duração das crises) entre venlafaxina e outros fármacos.

Resultados: Foram identificados seis estudos (um contra placebo e os restantes contra outros fármacos) com 546 participantes (78,6% mulheres; idade média: 33 anos). As doses de venlafaxina variaram entre 37,5 e 150 mg, com *follow-up* entre 8-36 semanas. O estudo contra placebo demonstrou uma redução estatisticamente significativa na frequência ($2,4 \pm 1,9$ versus $3,9 \pm 2,7$; $p=0,016$) e intensidade das crises ($p=0,019$). Nos estudos comparativos, três em cinco mostraram uma redução significativa na frequência das crises com venlafaxina, favorecida na análise

global [diferença de médias -0,34 (IC95% -0,35;-0,32)]. Dois de três estudos mostraram uma redução significativa na intensidade das crises, também favorecendo a venlafaxina [-0,46 (IC95% -0,48;-0,44)]. A análise global para a duração das crises favoreceu outros fármacos [1,94 (IC95% 1,75;2,13)]. A taxa total de abandono foi de 8,63%, com 2,68% atribuída a efeitos adversos da venlafaxina, como náuseas, vômitos, tonturas e insónia. Nos estudos comparativos, quatro em cinco revelaram menor incidência de efeitos adversos e consequentemente melhor tolerabilidade com venlafaxina comparativamente com outros fármacos,

Conclusão: A evidência atual favorece a venlafaxina na redução da frequência e intensidade das crises de enxaqueca, com boa tolerabilidade, embora sejam necessários mais estudos comparativos.

Cefaleias

CO-025 - INFLAMAÇÃO E DESENVOLVIMENTO DE CEFALIA PERSISTENTE EM DOENTES COM DISSECÇÃO CERVICOCEFÁLICA

Inês Margarido^{1,2}; Bárbara Martins^{1,2}; José Sousa³; João Ramos⁴; Inês Mesquita²; Andreia Costa^{1,2}; Pedro Abreu^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 4-Unidade de Neurorradiologia Diagnóstica, Serviço de Imagiologia da Unidade Local de Saúde Gaia Espinho, Vila Nova de Gaia

Introdução: A inflamação pode ter um papel no desenvolvimento de algumas cefaleias crônicas primárias e secundárias como a enxaqueca ou a cefaleia persistente pós-traumatismo cranioencefálico. Na cefaleia persistente pós-dissecção cervicocefálica (DCC) o seu contributo é ainda desconhecido. O objetivo foi avaliar a relação entre os valores de parâmetros inflamatórios colhidos <48h após início de sintomas e o desenvolvimento de cefaleia persistente pós-DCC.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes admitidos no CHUSJ entre 2017-2020 por DCC com ≤ 48 h de sintomas. Foram colhidos valores de hemograma, proteína C-reativa (PCR), rácio neutrófilo/linfócito à admissão. Avaliamos a relação com persistência de cefaleia aos 3 meses após o evento usando testes Mann-Whitney. Foram também efetuadas regressões logísticas, ajustando para história de cefaleias prévias ao evento.

Resultados: Reunimos 30 doentes, com idade mediana à data do evento de 46,00 [41,00;53,75] anos, 73,30% homens. A maioria das dissecções foram espontâneas (77,00%), da circulação anterior (76,70%) e com AVC/AIT associado (93,30%). Cefaleia/cervicalgia foram sintoma na fase aguda em 53,30%. Cefaleia persistente aos 3 meses ocorreu em 20,00%. Estes doentes tinham mais frequentemente história previa de cefaleia (50,00% vs 16,70%, $p=0,24$), história de trauma menor (33,30% vs 20,80%, $p=0,91$), cefaleia/cervicalgia na fase aguda (100% vs 41,70%, $p=0,04$) e DCCs da circulação posterior (66,70% vs 8,3%, $p=0,01$). O valor de neutrófilos (7,55 [5,59;8,76] vs 7,08 [5,56;7,92], $p=0,61$), PCR (6,90 [4,05;8,75] vs 3,50 [2,35;7,00], $p=0,67$) e rácio neutrófilo/linfócito (4,17 [3,81;9,56] vs 3,25 [2,53;5,23], $p=0,09$) foi numericamente superior nos doentes com persistência de cefaleia aos 3 meses. Ajustando para a história previa de cefaleia: o rácio neutrófilo/linfócito (OR 1,195; IC 0,959-1,613, $p=0,13$) apresentou uma tendência não significativa para valores mais altos nos doentes com persistência de cefaleia.

Conclusão: Os nossos resultados indiciam que um estado pró-inflamatório pode contribuir para persistência de cefaleia pós-DCC, tal como foi observado em outros tipos de cefaleias. No entanto, serão necessários estudos com maior número de doentes para validar estes achados.

Cefaleias

CO-026 - HIPOTENSÃO INTRACRANIANA ESPONTÂNEA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Ana Lúcia Neves^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}; Igor Santos Neto³; Tiago Oliveira Pedro⁴; Luís Braz^{1,2}; José Fonseca⁴; Paulo Pereira^{2,5}; Maria Arminda Gomes⁶; Paula Trigo Barbosa⁶; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde 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-Centro de Reabilitação do Norte, Unidade Local de Saúde de Vila Nova de Gaia e Espinho, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 5-Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 6-Serviço de Anestesiologia, Unidade Multidisciplinar da Dor Crónica, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A hipotensão intracraniana espontânea (HIE) requer uma abordagem terapêutica sistematizada, importante na prevenção de complicações e recuperação funcional. O objetivo deste estudo é a descrição dos doentes com HIE seguidos num hospital terciário.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo, incluindo adultos com HIE num centro terciário (2017-2024). Descrevemos parâmetros demográficos, apresentação clínica, meios complementares de diagnóstico utilizados, tratamentos efetuados e resultados.

Resultados: Foram identificados 22 doentes, 14 (64%) do sexo feminino, com idade média de 42 (23-57) anos. Em treze doentes, foi identificado um desencadeante (manobra de Valsalva ou trauma *minor*). Dos fatores de risco, de salientar tabagismo (n=10), patologia osteoarticular da coluna (n=7), excesso de peso (n=2) e cirurgia bariátrica (n=1). Todos se apresentaram com cefaleia ortostática, associada a náuseas/vómitos (82%), cervicalgia (73%), acufenos (27%), fonofotofobia (23%), tonturas (23%), diplopia (18%), vertigem (14%) e plenitude auricular (9%). Seis doentes apresentaram alterações ao exame neurológico e onze (50%) tiveram complicações – hematoma subdural unilateral (n=1) e bilateral (n=9), trombose venosa cerebral (n=2) e hemorragia subaracnoideia da alta convexidade (n=1). Todos realizaram TC/RM cerebral e treze prosseguiram estudo com mieloRM. Não foi identificada etiologia em doze doentes, sendo o defeito dural a causa mais comum (n=9). Todos foram tratados conservadoramente segundo protocolo interno, com resolução completa do quadro em quatro doentes. Dezoito doentes necessitaram de *blood patch* lombar não dirigido, com onze a necessitarem mais do que um. Três doentes realizaram *blood patch* dirigido ao ponto de fístula. Dois doentes necessitaram de intervenção neurocirúrgica. Um doente complicou com punção da dura-máter accidental durante *blood patch* e outro com hipertensão intracraniana *rebound*. Após a alta, dois doentes ficaram com cefaleia residual.

Conclusão: Metade dos doentes apresentou complicações pré-tratamento e a maioria não respondeu ao tratamento conservador. Os autores defendem uma abordagem interdisciplinar e protocolada que permita um alívio sintomático precoce e minimizar complicações.

Cefaleias

CO-027 - CAN IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION- VERSUS CEREBRAL VENOUS THROMBOSIS-RELATED PAPILLEDEMA BE RELIABLY DIFFERENTIATED FROM EACH OTHER BEFORE VENOUS IMAGING?

Ana Inês Martins^{1,2}; Sara Matos¹; André Jorge¹; Diogo Damas¹; Liliana Silva¹; Inês Pais¹; Beatriz Silva¹; João Sousa¹; Fernando Silva¹; César Nunes³; João Sargento-Freitas^{1,2}; João Lemos^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University and Hospital Center, Portugal; 2-Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal; 3-Neuroradiology Department, Coimbra university and Hospital Center, Portugal

Introduction: Cerebral venous thrombosis (CVT) is a life-threatening disorder which can cause secondary intracranial hypertension and subsequent papilledema. Idiopathic intracranial hypertension (IIH) also presents with papilledema, but is relatively benign. Given their different outcomes but similar clinical phenotype, together with the need for a prompt diagnosis in the acute setting, it is critical to evaluate if such distinction is possible at the bedside, even before undergoing venous imaging. We aim to investigate the presence of distinctive features in CVT- and IIH-related papilledema.

Methods: Consecutive CVT and IIH patients presenting with papilledema were enrolled. Clinical and paraclinical (optical coherence tomography [OCT], automated perimetry and retinography) data were compared between groups.

Results: 12 CVT patients and 34 IIH were recruited (male 2 CVT, 8 IIH; mean age CVT 27.13, IIH 22.22). CVT patients had more headache ($p=0.017$), shorter symptom duration ($p=0.000$), less central scotomas at the bedside ($p=0.047$), lower papilledema Frisén grade (never greater than 2) ($p=0.036$ OD, $p=0.013$ OS), lower retinal nerve fiber layer thickness ($p=0.03$ OD, $p=0.04$ OS) and lower perimetric mean deviation OD ($p=0.006$). Diplopia and 6th nerve palsy were only present in IIH group ($n=7$). Associated focal neurological deficits were only present in CVT group ($n=5$). Visual acuity, color vision, presence of transient visual obscurations, tinnitus, confrontational visual fields abnormalities, and vision loss were similar between groups.

Conclusion: The distinction between CVT- vs. IIH-related papilledema in ambulant patients can be made with combined clinical and paraclinical visual assessment. In CVT patients, papilledema is only mild and not associated with abnormal visual fields or 6th nerve palsy, focal neurological deficits might be present, and headache is almost universal and develops quickly.

Patologia do Sono

CO-028 - PADRÕES MOTORES DOS DISTÚRBIOS DO DESPERTAR EM DOENTES COM RBD ISOLADO: ANÁLISE DE 48 VÍDEO-POLISSONOGRAMAS

Tiago Jesus¹; Greta Mainieri^{2,4}; Luca Baldelli²; Giuseppe Loddò³; Angelica Montini²; Francesco Mignani⁴; Caterina Pazzaglia⁴; Monica Sala⁴; Federica Proveni^{2,4}

1-Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, EPE; 2-Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie, Università di Bologna, Italia; 3-Azienda AUSL di Bologna, Italia; 4-IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Italia

Os distúrbios do despertar (DoA) e a perturbação comportamental do sono REM (RBD) são parasomnias que ocorrem durante o sono NREM e REM, respectivamente. Os episódios de DoA variam desde padrões simples a complexos, caracterizados por Loddo et. al em: padrão I (*simple arousal movements*) - flexão/extensão da cabeça com ou sem movimento dos membros ou flexão/extensão parcial do tronco; II (*rising arousal movements*) - flexão do tronco seguido de sentar-se; e III (*complexa ambulatory movements*): ambulação (Loddo et al, Sleep Medicine, 2017). No RBD, são característicos os episódios de encenação de sonhos, contudo, durante a vídeo-polissonografia, estes doentes apresentam maioritariamente movimentos simples dos membros, muito diferentes dos padrões de DoA, que envolvem principalmente movimentos axiais/do tronco. O nosso objetivo foi procurar estes padrões numa coorte de doentes com RBD isolado (iRBD).

Foram selecionados os doentes do Centro de Sono de Bolonha com iRBD diagnosticados por vídeo-polissonografia entre 2011 e 2023. Estes exames foram analisados à procura de padrões motores de DoA, de acordo com Loddo et al (IA-C, II e III). Cada episódio assinalado foi revisto por três especialistas em Medicina do Sono e caracterizado relativamente à fase do sono, ciclo do sono, desencadeante, início, duração, evolução e tipo de padrão DoA.

A nossa amostra compreendeu 48 doentes, com idade média de 71,8 anos e 37 (77%) homens. Identificamos 26 padrões DoA em 16 doentes (33%). O padrão I foi o mais observado contando 23 (88%) eventos. O padrão II foi observado em 3 eventos. 22 eventos (85%) ocorreram durante o sono REM e 4 durante o sono NREM.

Concluimos que alguns doentes com iRBD podem apresentar padrões motores DoA, ou seja, com movimentos predominantemente axiais. Esta descrição expande a semiologia associada ao RBD e incentiva a mais estudos para descobrir a sua importância e implicações prognósticas.

Patologia do Sono

CO-029 - SLEEP STAGE DETECTION: A CLINICAL VALIDATION STUDY OF A CUSTOM-BUILT SINGLE-CHANNEL IN-EAR EEG SENSOR

Daniel Filipe Borges^{1,2,3}; **Joana Isabel Soares**^{4,5}; **Heloísa Silva**⁶; **João Felgueiras**⁶; **Carla Batista**⁶; **Simão Ferreira**¹; **Nuno Barbosa Rocha**¹; **Alberto Leal**^{7,8}

1-Center for Translational Health and Medical Biotechnology Research (TBIO) | Health Research and Innovation (RISE – Health), E2S, Polytechnic University of Porto; 2-Department of Neurophysiology, E2S, Polytechnic University of Porto; 3-Faculty of Medicine, University of Porto; 4-Polytechnic University of Coimbra, Rua da Misericórdia, Lagar dos Cortiços, S. Martinho do Bispo, 3045-093 Coimbra; 5-H&TRC – Health & Technology Research Center, Coimbra Health School, Polytechnic University of Coimbra, Rua 5 de Outubro, 3045-043, Coimbra; 6-Department of Neurology, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Hospital Pedro Hispano, Matosinhos; 7-Department of Neurophysiology, Hospital Júlio de Matos, Lisbon; 8-Evolutionary Systems and Biomedical Engineering Lab (LaSEEB), Institute for Systems and Robotics (ISR)- Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa

Introduction: Sleep is vital for health. It has regenerative and protective functions, and its disruption reduces the quality of life and increases susceptibility to disease. During sleep, there is a cyclicity of distinct phases that are studied using polysomnography (PSG), a costly and technically demanding method that compromises the quality of natural sleep. The search for simpler devices for recording biological signals at home addresses some of these issues.

Our objective was to clinically validate a custom-built single-channel in-ear EEG sensor for sleep classification by assessing various sleep metrics and staging decisions with simultaneously recorded PSG.

Methods: Prospective cross-sectional study with 28 participants, divided into two groups: healthy volunteers and clinical patients. In both groups, PSG, individual in-ear EEG - with two different electrode configurations - and actigraphic recordings (only in the healthy group) were performed simultaneously for a whole night. Statistical analysis focussed on the four main sleep metrics: TRT (total recording time), TST (total sleep time), SE (sleep efficiency), SL (sleep latency) and the 5-class classifications (wakefulness, N1, N2, N3 and REM sleep). This included correlation analyses between methods and Bland-Altman plots, Cohen's K coefficient, and confusion matrices aiming 30-second epoch-wise agreement with an automatic sleep classification algorithm using visual sleep classification by an ERSR-certified human expert as the gold standard according to current AASM guidelines.

Results: The analysed sleep data comprised 30960 epochs. The correlation analysis revealed strong positive correlations (0.90) for all variables for the in-ear sensor. The Bland-Altman plots show a high level of agreement and consistency (+/- 1.87 SD), with minimal bias between methods. The average kappa values (0.75) and the confusion matrices with each method's sensitivity and specificity also show a very high level of concordance.

Conclusion: In both groups, the in-ear EEG sensor showed strong correlation, agreement and reliability with the gold standard, supporting accurate sleep classification.

Neurofisiologia

CO-030 - VALOR PREDITIVO DO EEG NA SUSPEITA DE LESÕES CEREBRAIS NÃO DETECTADAS POR TC NA FASE AGUDA.

Miguel Saianda Duarte¹; **Vasco Fonseca**¹; **Joana Neiva Correia**¹; **João Horta Antunes**²; **Ana Rita Pinto**¹; **Vanessa Silva**¹; **Nuno Canas**¹; **José Vale**¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures Odiveles, Loures, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures Odiveles, Loures, Portugal

Introdução: A atividade lenta/atenuação focal é a alteração eletroencefalográfica mais comumente associada a disfunção cerebral independentemente da etiologia. Atualmente, tendo em conta a acessibilidade dos exames de neuroimagem, a aplicação do EEG tem sido subvalorizada na identificação de lesões cerebrais na prática clínica. Definir o valor preditivo positivo (VPP) da atividade anómala focal (não epileptiforme e sem critérios de estado de mal) no EEG, para o diagnóstico de lesão cerebral, quando a TC inicial não revela alterações. Secundariamente, realizou-se a caracterização clínica e etiológica dos doentes.

Metodologia: Estudo retrospectivo entre janeiro de 2023 e agosto de 2024. Foram selecionados EEGs com atividade lenta focal contínua ou por surtos e/ou atenuação focal da atividade de base com TC inicial sem alterações. Foi calculado o VPP e realizada análise descritiva clínica.

Resultados: Incluídos 48 doentes, idade média de 68,21±18,13 anos, 58,33% (n=28) mulheres. 19 doentes (39,6%) tinham alteração estrutural no segundo exame de imagem (12 vascular, 2 neoplásica, 5 infecciosa): 9 tinham atividade lenta contínua, 4 atenuação focal da atividade de base e 6 atividade lenta por surtos (ALS). 60,4% (n=29) não apresentaram lesão estrutural no segundo exame de imagem. Destes, 7 apresentavam alterações cerebrais

focais sem tradução imagiológica (2 epilepsias focais de causa indeterminada e 5 meningoencefalites), 1 com atividade lenta contínua, 4 com atenuação focal da atividade de base e 2 com ALS. Em 45,8% (n=22) não se identificou etiologia neurológica, todos com ALS. O VPP da atividade focal anômala no EEG para o diagnóstico de disfunção neurológica foi de 54,2% na globalidade, sendo menor para a ALS (20%) e substancialmente superior para a atividade lenta contínua/atenuação (72,2%).

Conclusão: A atividade lenta contínua ou atenuação focal contribuíram significativamente para o diagnóstico de lesões cerebrais não identificadas em TC inicial, reforçando a importância do EEG como ferramenta diagnóstica para suspeita clínica e orientação de investigações adicionais.

Neuromusculares

CO-031 - LONGITUDINAL HB/RDW RATIO VALUES AS PREDICTORS OF FUNCTIONAL DECLINE AND SURVIVAL IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS PATIENTS

Ana Catarina Pronto-Laborinho¹; Diana Monteiro-Lopes^{1,2}; Marta Gromicho¹; Miguel Oliveira Santos^{1,3}; Ines Alves¹; Mamede Alves De Carvalho^{1,3}

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2-1º autor; 3-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHLN), Lisbon, Portugal.

Introduction: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a progressive neurodegenerative disorder characterized by motor neuron degeneration, leading to functional decline and shortened survival. Recent studies have explored various biomarkers that may correlate with disease progression and patient outcomes in ALS. One such biomarker is the hemoglobin to red cell distribution width (HB/RDW) ratio, which has emerged as a potential indicator of systemic inflammation.

We aimed to evaluate the predictive value of HB/RDW ratio in determining functional decline and survival in ALS patients.

Methods: A retrospective analysis was conducted on a cohort of 217 ALS patients at our center. Blood samples were processed at baseline and again 12 months post-enrollment. Inflammatory biomarkers, such as HB/RDW ratio, were measured. Multiple regression models assessed the association between this biomarker and the ALS Functional Rating Scale-Revised (ALSF_{RS}-r) scores. Additionally, Cox proportional hazards models evaluated the relationship between HB/RDW ratio and survival, including clinical parameters as covariates.

Results: A greater decline in HB/RDW ratio was significantly associated with a faster decline in ALSF_{RS}-r Global Score ($p < 0.001$), indicating its potential as a marker for functional deterioration. A significant correlation was also observed between a decrease in HB/RDW ratio and a faster decline in ALSF_{RS}-r Respiratory Subscore ($p = 0.008$). Furthermore, a decrease in HB/RDW ratio over time was significantly associated with worse survival (HR: 0.000; $p < 0.001$), underscoring the relevance of this biomarker in ALS clinical management.

Conclusion: Longitudinal HB/RDW ratio counts could be useful prognostic markers of functional deterioration and survival in ALS patients. By analyzing the interplay between hemoglobin levels and red blood cell distribution, we aim to elucidate how the HB/RDW ratio could provide insights into disease trajectory, consequently contributing to therapeutic interventions and a more nuanced understanding of the underlying pathophysiology.

Neuromusculares

CO-032 - FATORES DETERMINANTES DE INÉRCIA TERAPÊUTICA NA POLINEUROPATIA INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE CRÔNICA: ESTUDO RETROSPECTIVO

Jorge M Ferreira Machado¹; Filipe Correia¹; Sandra Moreira¹; Raquel Rocha¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica (CIDP) é uma doença que pode evoluir progressivamente ao longo do tempo ou agravar de forma imprevisível. A gestão dos diferentes padrões é complexa devido à falta de orientações terapêuticas claras e pode resultar em inércia terapêutica. Avaliar a prevalência e os fatores associados à inércia terapêutica em doentes com CIDP.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de doentes com CIDP acompanhados em consulta de Neurologia nos últimos 5 anos. Inércia terapêutica foi definida como a continuação do tratamento perante evidência de agravamento clínico ou eletromiográfico.

Resultados: A amostra incluiu 13 doentes, 7 (53,8%) do sexo feminino, com média de idade de $67,2 \pm 11,2$ anos e seguimento médio de $9,3 \pm 7,0$ anos. Dez doentes (76,9%) iniciaram tratamento com imunoglobulinas e 3 (23,1%) com corticosteroides. Apenas um doente não melhorou com o tratamento inicial. Três doentes (23,1%) mantiveram o primeiro tratamento, 5 (38,5%) alteraram para azatioprina, 3 (23,1%) para rituximab, e 2 ajustaram a dose e/ou frequência do tratamento inicial.

Nove (61,5%) doentes agravaram clinicamente: 8 (88,9%) alteraram imediatamente a terapêutica ao primeiro agravamento, enquanto 1 (11,1%) manteve o tratamento por progressão apenas sensitiva. Seis (75%) doentes voltaram a agravar, dos quais 3 mantiveram a terapêutica.

Sete (53,8%) doentes progrediram num EMG, e todos modificaram imediatamente a terapêutica.

A inércia na nossa amostra foi de 30,8% e ocorreu nos 4 doentes que agravaram clinicamente e não alteraram de terapêutica. A inércia foi mais alta nos doentes do sexo feminino ($p = 0,026$), sem outros fatores preditores identificados.

Conclusão: O nosso estudo revelou uma elevada frequência de inércia terapêutica na CIDP: 30,8%, que poderá ser justificada pela ausência de diretrizes para a progressão de tratamento. A inércia verificou-se apenas em doentes do sexo feminino e quando agravaram clinicamente, enquanto a progressão no EMG resultou em mudança terapêutica.

Neuromusculares

CO-033 - INSIGHTS INTO IMMUNE-MEDIATED NECROTIZING MYOPATHY: A DESCRIPTIVE STUDY OF A PORTUGUESE COHORT

Viktoriya Shkatova¹; Gustavo Santo¹; Ana Margarida Novo¹

1-ULS Coimbra

Introduction: Immune-mediated necrotizing myopathy (IMNM) is a rare inflammatory myopathy. Early diagnosis can be challenging, often requiring muscle biopsy for confirmation.

Standardized treatment strategies are still lacking. This study aims to describe the clinical, biochemical, and therapeutic characteristics of IMNM patients from our center.

Methods: We conducted a retrospective cohort study of 26 biopsy-confirmed IMNM patients from 2010 to 2024 at a tertiary hospital from the center of Portugal. After excluding 8 patients with incomplete records, 18 were analyzed. Data collected included demographic characteristics, antibody profile (ANA and myopathy-associated antibodies), biochemical profile (AST, ALT, and CK levels), prior statin use and treatment regimen.

Results: Among 18 patients (10 women, 8 men), the median age at diagnosis was 65 years, and the median time from symptom onset to medical care was 5 months. Common symptoms included proximal muscle weakness in 14 (77.8%), myalgia in 9 (50%), asthenia in 9 (50%), and weight loss in 7 (38.9%) patients. Elevated CK levels were found in 17 patients (median 4888.50 U/L). Mean AST and ALT levels were 225.65 U/L and 222.59 U/L, respectively (elevated in 16 cases). Anti-HMGCR was the most frequent autoantibody, present in 6 (33.3%) patients. ANAs were positive in 12 (55.6%). Other autoantibodies were also present such as anti-PL7, Ku, SSA52 and NXP12. Five patients (27.8%) had no myopathy or myositis-associated autoantibodies. Prior use of statins was noted in 8 (44.4%) patients. Corticosteroid monotherapy was sufficient in only 3 (20%) patients.

Conclusion: This study highlights elevated CK, AST, and ALT levels in IMNM patients, with anti-HMGCR being the most common autoantibody in our cohort. The limited effectiveness of corticosteroid monotherapy observed suggests a need to explore alternative or additional treatment strategies.

Neuromusculares

CO-034 - A REVERSIBILIDADE CLÍNICA E NEUROFISIOLÓGICA DE UMA DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR

Francisco Repas Barbosa¹; Márcio Cardoso¹; Rui Felgueiras¹; Diogo Pereira¹

1-Hospital Santo António

Introdução: A esclerose lateral amiotrófica (ELA), a mais comum das doenças do neurónio motor (DNM), associa-se a um curso inexoravelmente progressivo e fatal, corroborando a necessidade de exclusão de etiologias alternativas. Os casos associados a tumores, além de heterogêneos, estão escassamente descritos na literatura como situações paraneoplásicas. O diagnóstico é corroborado pela presença de anticorpos onconeuronais ou melhoria neurológica após tratamento da neoplasia.

Caso Clínico: Homem, 54 anos, com antecedentes de fatores de risco cardiovascular, admitido no Serviço de Urgência por instalação subaguda de fraqueza do hemitórax direito. O exame neurológico revelou fraqueza motora de predomínio crural, com sinais de disfunção de 1º e 2º neurónio motor, sem alterações das modalidades sensitivas. Realizou TC de crânio e cervical sem alterações de relevo e eco-Doppler vasos de pescoço sem doença aterosclerótica significativa. A EMG 3 meses depois evidenciou sinais de desneração ativa e reinervação crónica em miótomos cervicais e lombossagrados que sugeriam, sem cumprir critérios definitivos de ELA, uma doença do neurónio motor. A investigação adicional com colheita de líquido cefalorraquidiano foi normal, bem como negatividade de anticorpos antineuronais. Realizou RM cervical que excluiu compressões radiculares ou da medula. Houve progressão para tetraparésia assimétrica de predomínio distal, com nova EMG em 5 meses a

revelar reinervação crónica sobreponível ao exame prévio, mas sem evidência de desneração ativa. Foi, entretanto, diagnosticado e excisado um carcinoma epidermóide da língua, sem necessidade de tratamentos adjuvantes. Notavelmente houve uma progressiva melhoria dos sintomas após a cirurgia. O EMG 6 meses após a excisão tumoral encontrava-se normal.

Conclusão: Realçamos que, de forma similar aos escassos casos descritos na literatura, a progressão rápida dos sintomas e ausência de desneração ativa numa fase precoce na EMG, deverão fazer pensar em causas alternativas de DNM, nomeadamente a paraneoplásica. O tratamento atempado do cancro mudou drasticamente o prognóstico do doente.

Neuromusculares

CO-035 - BASELINE INFLAMMATORY BIOMARKERS AS PREDICTORS OF RESPIRATORY DECLINE AND NON-INVASIVE VENTILATION REQUIREMENT IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Ana Catarina Pronto-Laborinho¹; Diana Monteiro Lopes¹; Marta Gromicho²; Mamede De Carvalho^{2,3}

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, 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-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHLN), Lisbon, Portugal.

Introduction: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a progressive neurodegenerative disease characterized by the degeneration of motor neurons, leading to muscle atrophy, respiratory decline, and ultimately death. Early identification of biomarkers that predict respiratory decline and the need for non-invasive ventilation (NIV) is critical for timely clinical intervention and improved patient outcomes.

We aimed to evaluate the potential predictive value of baseline inflammatory biomarkers to determine the decline of respiratory function and the need for NIV in ALS patients.

Methods: A retrospective analysis of a cohort study that followed 363 ALS patients at our center. Patient baseline blood samples were processed, and inflammatory biomarkers such as white blood cell (WBC) sub-populations (and cell ratios), neutrophil to lymphocyte ratio (NLR) and eosinophil to lymphocyte ratio (ELR) were determined. Respiratory function was determined via spirometry with emphasis on percentage of predicted forced vital capacity (%FVC). We used multiple regression and Cox proportional hazards models to evaluate associations between biomarkers and decline of respiratory function as well as the timing of NIV introduction, while including clinical parameters as candidate covariates.

Results: Higher baseline neutrophil counts were significantly associated with a faster decline in %FVC ($p=0.041$), indicating a potential marker for early respiratory deterioration. Additionally, elevated NLR (HR: 1.244, $p=0.002$) and ELR (HR: 5.006, $p=0.024$) ratios were strong predictors of the need for NIV, highlighting their relevance in the clinical management of ALS.

Conclusion: Baseline neutrophil counts, as well as NLR and ELR ratios could be useful prognostic markers of respiratory function deterioration and need for NIV, respectively, in ALS patients. This work illustrates the ability of an inflammatory biomarker to be utilized in routine clinical practice with potential to improve patient care and provide clear clinical intervention.

Neuromusculares

CO-036 - DIAGNOSTIC DELAY IN PATIENTS WITH SPORADIC HEREDITARY TRANSTHYRETIN-MEDIATED AMYLOIDOSIS

Bernardo Antunes^{1,2}; Isabel Conceição^{1,2}; Catarina Falcão Campos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Centro Académico de Medicina de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introduction: Hereditary transthyretin-mediated amyloidosis (ATTRv amyloidosis) is a rare progressively incapacitating and lethal condition if not treated appropriately, with a wide range of genotype/phenotype presentations, typically presenting as a length-dependent polyneuropathy with autonomic dysfunction. It is frequently diagnosed late in its course, particularly in sporadic cases.

As there are more and more therapeutic weapons, most effective early in the course of the disease, analysing predictors of diagnostic delay in this subpopulation should be, therefore, a priority. The aim of this study was to dissect diagnostic delay, its change over different decades and to find its clinical predictors in patients with unknown family history of hereditary amyloidosis. The identification of potential difficulties in the process of diagnosis is imperative to suggest changes to improve it.

Methodology: 109 apparently sporadic ATTRv amyloidosis patients followed in a reference centre in Hospital de Santa Maria (ULS Santa Maria- CAML), in Lisbon, were studied. Time from symptom onset to diagnosis, age, sex, municipality of origin and initial symptoms were obtained. Diagnostic delay was compared between different decades with a Kruskal-Wallis test, and its predictors were evaluated in a univariate model followed by a binary logistic regression analysis to calculate the adjusted odds ratio.

Results: The median diagnostic delay was 1262 days. There was a non-significant difference in diagnostic delay between the 80s, 90s, 2000s and 2010s decades. Being a woman and having no neurologic symptoms at onset were associated to a longer diagnostic delay, although not statistically significant.

Conclusion: Even though this was a retrospective study, it showed us there was an important diagnostic delay in sporadic cases of ATTRv amyloidosis that has not changed significantly over time, stressing the importance of not overlooking this group of patients. Awareness should be spread among clinicians of different specialties regarding the various manifestations of this disease.

D. Desmielinizantes

CO-037 - PREDITORES CLÍNICOS E RADIOLÓGICOS DE SURTOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA EM DOENTES IDOSOS

Danna Krupka¹; Bárbara Rodrigues¹; José Blazer Costa¹; Manuel Salavisa^{1,2}; Filipa Serrazina¹

1-Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental – Hospital Egas Moniz, Serviço de Neurologia; 2-NOVA Medical School | Faculdade de Ciências Médicas

Introdução: Na esclerose múltipla (EM) a taxa de surtos reduz com a duração da doença e com a idade. No entanto, não estão esclarecidos os fatores de risco para surtos em idosos.

Dado o potencial risco associado às terapêuticas modificadoras de doença (DMT), importa estabelecer em que doentes será seguro interromper as mesmas. Identificar preditores clínicos e imagiológicos de surtos de EM em doentes com ≥ 50 anos.

Metodologia: Estudo retrospectivo incluindo doentes com EM com ≥ 50 anos. Foram excluídos doentes com late-onset EM (primeiros sintomas >50 anos). Dados clínico-demográficos foram obtidos através de registos clínicos. Efetuado estudo comparativo entre os grupos de doentes com e sem surtos após os 50 anos (testes *chi-square*, *student t-test* ou Mann-Whitney conforme adequado). Análise univariada foi realizada para avaliar possíveis preditores associados.

Resultados: Dos 135 doentes incluídos, 76,3% (n=103) eram mulheres, e a idade média foi $57,9 \pm 6,4$ anos. O fenótipo de EM surto-remissão foi o predominante (60,7%, n=82), com EDSS mediano 3.5. 31 doentes (23,0%) sofreram pelo menos um surto após os 50 anos. Foram identificados como preditores de surtos o atraso no diagnóstico desde os primeiros sintomas (OR 1.071; CI 1.012-1.132, *p-value* 0.034), idade mais tardia ao diagnóstico (OR 1.061; CI 1.011-1.114, *p-value* 0.014), sofrer surto entre os 45 e os 50 anos (OR 3.461; CI 1.447-8.274; *p-value* 0.004), apresentar nova lesão em ressonância magnética (OR 4.793; CI 1.930-11.903; *p-value* <0.001) ou nova lesão com realce de gadolínio (OR 3.515; CI 1.217-10.156; *p-value* 0.028) após os 50 anos. Não se identificou como preditor de surto a ausência de DMT aos 50 anos (*p-value* 0.990).

Conclusão: Na nossa amostra 23,0% dos doentes tiveram pelo menos 1 surto após os 50 anos. Os preditores identificados trazem dados adicionais para mediar a decisão sobre que doentes beneficiam mais de manter DMT tardiamente.

D. Desmielinizantes

CO-038 - EXPLORING THE WEARING-OFF PHENOMENON WITH ANTI-CD20 THERAPIES IN MULTIPLE SCLEROSIS

André Fernandes^{1,2}; Carolina Correia^{1,2}; Beatriz Barreto^{1,2}; Daniela Ferro^{1,2}; Mafalda Seabra^{1,2}; Teresa Mendonça¹; Ricardo Soares Dos Reis^{1,2}; Joana Guimarães^{1,2}; Pedro Abreu^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introduction: Wearing-off phenomenon may be experienced by people with Multiple Sclerosis (pwMS) under anti-CD20 monoclonal antibodies, which may negatively impact disease control perception and functionality. We aimed to assess the prevalence and potential risk factors of the wearing-off phenomenon in pwMS treated with anti-CD20 drugs.

Methodology: A cross-sectional cohort study of pwMS treated with anti-CD20 drugs and followed at a tertiary care center. A questionnaire was administered to assess symptoms consistent with the wearing-off phenomenon.

Results: A total of 139 pwMS were included of whom 94 (67.6%) had the relapsing-remitting form and 45 (32.4%) had progressive forms. 72 patients (51.8%) were under ocrelizumab, 47 (33.8%) under ofatumumab and 20 (14.4%) patients under rituximab. Wearing-off phenomenon was reported by 43 patients (30.9%), with the majority (72.1%) experiencing at least two concomitant symptoms, most commonly fatigue (n=37) and balance disturbances (n=16). The majority (67.4%) reported symptom onset more than one week before infusion, with complete symptom resolution occurring after the infusion. However, in 20 patients (46.5%), resolution was only achieved at least 7

days post-infusion. Most patients (76.7%) classified their symptoms as moderate to severe, with 26 patients (60.5%) reporting a moderate to severe functional impact. In 28 patients (65.1%), wearing-off was associated with altered perception of disease control and increased anxiety. No statistically significant differences were observed in the prevalence of wearing-off among the different anti-CD20 therapies evaluated. Wearing-off was more frequent in females ($p=0.046$), and in males a positive correlation was found between body weight and the occurrence of these symptoms ($p=0.041$). No statistically significant associations were found with drug exposure time, EDSS score, or age.

Conclusion: The wearing-off phenomenon appears to be commonly reported across various anti-CD20 therapies. Its inherent subjectivity and the absence of biological markers present challenges in developing effective mitigation strategies.

D. Desmielinizantes

CO-039 - BANDAS OLIGOCLONAIS: SIGNIFICADO CLÍNICO EM DOENÇAS NEUROLÓGICAS NÃO INFLAMATÓRIAS

Rui Lopes¹; Daniela Dias Dinis¹; Joana Lopes¹; Raquel Samões^{1,2}; Ana Paula Sousa³; Ernestina Santos^{1,2,4}; Dulce Alves Martins⁵; Esmeralda Neves⁵; Diogo Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar – Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Unidade de Imunologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Santo António; 5-Serviço de Imunologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: Bandas oligoclonais (BOC) no LCR são biomarcador de doenças imunomediadas do sistema nervoso, particularmente esclerose múltipla (EM). Podem, contudo, ser identificadas em doentes sem este diagnóstico, como em doenças infecciosas ou outras doenças não inflamatórias (DNI). Dados sobre a evolução clínica de doentes com DNI e BOC positivas são escassos.

O nosso objetivo foi avaliar a evolução de doentes com BOC positivas no LCR, sem diagnóstico inicial de doenças inflamatórias (DI) do SNC.

Metodologia: Análise retrospectiva de todos os doentes com pelo menos uma BOC no LCR num período de 5 anos e sua evolução. Considerou-se DI as doenças imunomediadas e infecciosas. Os tipos de BOC foram classificados de acordo com Freedman et al, 2005.

Resultados: Dos 789 doentes inicialmente incluídos, 515 foram excluídos por padrão de BOC não patológico. Dos restantes 274, 211 (77%) tiveram diagnóstico de DI, dos quais 138 (49,6%) com EM. Dos 63 (23%) com DNI, causas demenciais (12%), neuromusculares (3,6%) e cerebrovasculares (2,1%) foram as mais prevalentes.

Doentes com DI tiveram maior número médio de BOC que DNI (7,6 vs 3,7; $p<0,001$). Sintomas neurológicos sem doença (2,2), doenças cerebrovasculares (2,3) e demências (3,9) tiveram o menor valor médio de BOC.

Dentro das DNI, 73% completaram estudo com RM, 22,4% com antineuronais, nenhum dos quais mostrando alterações compatíveis com inflamação.

Após 5,4 anos de follow-up, houve alteração diagnóstica de DNI para DI em 6 casos (9%), 2 dos quais do grupo de epilepsia.

Conclusão: BOC podem ocorrer em doentes com DNI. Nesta amostra, os doentes com BOC positivas mas sem um diagnóstico inicial de DI apresentaram um risco baixo de desenvol-

ver DI aos 5 anos. Assim, a deteção de BOC por si só não deve levar automaticamente à exclusão de uma DNI. O número de BOC pode ser um fator importante na distinção entre DI e DNI.

D. Infecciosas

CO-040 - AVALIAÇÃO DE PREDITORES DE MAU PROGNÓSTICO NAS ENCEFALITES AGUDAS

Vitor Mendes Ferreira¹; Sofia Calado¹; Manuel Salavisa¹; Filipa Serrazina¹

1-ULS Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz

Introdução: As encefalites agudas correspondem a uma forma grave de doença neurológica provocada por inflamação do parênquima cerebral. Cerca de 7%-18% dos doentes morrem e até 50% dos doentes podem ficar com incapacidade funcional grave. Desta forma, a avaliação de preditores de prognóstico funcional é essencial na gestão destes doentes.

O nosso objetivo foi caracterizar a população de doentes internados com encefalite e identificar preditores de mau prognóstico.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com base em registos de doentes internados no serviço de Neurologia com encefalite entre 2017-2023. As múltiplas variáveis foram comparadas entre o grupo com mau prognóstico (*Glasgow Outcome Scale* score 1-3) e o grupo com bom prognóstico (*Glasgow Outcome Scale* score 4-5) à data de alta hospitalar, utilizando modelos de regressão logística.

Resultados: Identificamos 43 doentes, 53,5% ($n=23$) do sexo feminino com idade média de 59,0+/-16,9 anos. A mediana do tempo de internamento foi 17 dias. Verificou-se um mau prognóstico em 25,6% ($n=11$) dos doentes e uma taxa de mortalidade de 11,6% ($n=5$). Foi realizada uma comparação entre os grupos de bom e de mau prognóstico com múltiplas variáveis correspondentes a dados demográficos, clínicos e de exames complementares. O modelo de regressão logística univariada demonstrou que idade superior a 65 anos (OR 5,97; p -value 0,023), admissão em unidade de cuidados intensivos (OR 11,60; p -value 0,004), necessidade de ventilação mecânica (OR 12,5; p -value 0,008), tempo de internamento superior a 17 dias (OR 8,59; p -value 0,013), e imunossupressão prévia (OR 11,63; p -value 0,045) são preditores de mau prognóstico.

Conclusão: Na nossa amostra, a idade avançada, admissão em unidade de cuidados intensivos, ventilação mecânica, tempo elevado de internamento e imunossupressão, estão associados a pior prognóstico nas encefalites. Por outro lado, as manifestações clínicas, etiologia da encefalite, alterações analíticas no soro/LCR e achados na RM-CE, não apresentaram relação com o prognóstico funcional destes doentes.

Genética

CO-041 - DOENTE COM CADASIL E SINAL DA CRUZ ASSOCIADO A UMA VARIANTE MISSENSE NO EXÃO 6 DO GENE NOTCH3

Sofia Casanova¹; Isa Barbosa²; João Parente Freixo³; Jorge Oliveira³; Maria João Malaquias¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; 2-Serviço de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Celular e Molecular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto, Porto

A arteriopatía cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é a vasculopatia cerebral monogénica mais comum. É causada por variantes patogénicas no *NOTCH3*, localizadas maioritariamente nos exões 3 e 4. A análise genética no contexto de CADASIL centrou-se inicialmente num hotspot mutacional, mas o espectro mutacional do *NOTCH3* é amplo e apresenta variabilidade étnica.

Homem, 68 anos, sem história familiar de doença neurológica. Pelos 64 anos desenvolve progressivamente apatia, risco desadequado e instabilidade da marcha. Agravamento súbito, coincidente com infeção COVID-19, motivando primeiro contacto com a Neurologia. Posteriormente, evoluiu lentamente, e no último exame neurológico (68 anos), apresentava-se desatento, humor pseudobulbar, disartria, hipomímia facial, rigidez cervical, bradicinesia global, dismetria ligeira e marcha de base normal, progressão lenta e ocasional freezing. A RM-CE (2020) mostrou exuberante leucoencefalopatia nas regiões frontal superior, temporal anterior e cápsula externa, etat criblé e micro-hemorragias nos gânglios da base e tálamos, e hipersinal dos pedúnculos cerebelosos médios e ponte, com posterior atrofia destas estruturas, a perfazer o sinal da cruz na RM-CE (2024). A pesquisa inicial de variantes patogénicas no *NOTCH3* (exões 4, 11, 12) foi negativa. O alargamento do estudo genético com painel NGS multigene para leucodistrofias e leucoencefalopatias detetou uma variante NM_000435.3:c.1012T>C[p.(Cys338Arg)], em heterozigotia no exão 6 do *NOTCH3*, classificada como provavelmente patogénica, estabelecendo confirmação diagnóstica de CADASIL. Trata-se de uma variante *missense*, reportada anteriormente num doente), modificadora do número de cisteínas num dos domínios EGFe da proteína Notch3. A biópsia de pele para pesquisa de material eosinofílico granular encontra-se em curso.

A clínica de demência subcortical, síndrome frontal, ataxia e parkinsonismo *minor* juntamente com neuroimagem de leucoencefalopatia subcortical estão de acordo com a síndrome de CADASIL. Através do presente caso, salientamos a importância da análise completa do gene *NOTCH3*. O sinal da cruz foi anteriormente descrito apenas num caso de CADASIL.

D. Metabólicas

CO-042 - HIPERGLICÉMIA E SÍNDROMES NEUROLÓGICAS FOCAIS AGUDA

Maria M. Roque¹; Alexandre Montalvo¹; 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 Santa Maria, ULS Santa Maria, Lisboa; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A hiperglicémia mal controlada em doentes com diabetes *mellitus* (DM) pode manifestar-se com uma variedade de sintomas neurológicos agudos como crises sintomáticas ou alterações do movimento.

O nosso objetivo foi caracterizar a demografia, clínica, estudo laboratorial e imagiológico de doentes com manifestações neurológicas focais agudas associadas à hiperglicémia.

Métodos: Estudo observacional retrospectivo de doentes internados num serviço de Neurologia entre janeiro de 2017 e agosto de 2024 com manifestações neurológicas agudas e diagnóstico final causal de hiperglicémia. Foram colhidos dados demográficos, clínicos, laboratoriais e imagiológicos, e feita análise descritiva da amostra.

Resultados: Foram incluídos oito doentes, todos do sexo feminino, com uma média de idades de 65 anos. Cinco tinham

diagnóstico prévio de DM tipo 2, dois DM tipo 1 e um doente com diagnóstico inaugural. A média de duração da doença era 20 anos e cinco doentes apresentavam complicações microvasculares da DM. As manifestações neurológicas incluíram: crises focais motoras (3 doentes, 1 dos quais com perturbação de estado de consciência), crises focais e síndrome hemicoreia-hemibalismo contralateral (1), síndrome hemicoreia-hemibalismo (2), mielinólise centro-pontica (1) e neuropatia diabética aguda (1). A glicémia na admissão era superior a 300 mg/dL em todos os doentes, com uma mediana de HbA1c de 11,25%, indicando um mau controlo glicémico crónico desta população, apenas um apresentava cetonémia. Sete doentes realizaram RM-CE, sendo que seis apresentavam alterações consideradas típicas, nomeadamente hipointensidade subcortical em T2/FLAIR com hipersinal cortical subjacente nos doentes com crises focais (3) e hiperintensidade do estriado em T1 nos doentes com distúrbios do movimento (2).

A melhoria do controlo metabólico resultou na melhoria neurológica de todos os doentes.

Conclusão: A identificação precoce da causa diabética em síndromes neurológicas focais agudas, especialmente em serviços de urgência, é fundamental para direcionar o tratamento de forma correta e atempada, tendo o controlo glicémico um papel central na resolução destas síndromes.

D. Movimento

CO-043 - TREMOR ESSENCIAL E TREMOR ESSENCIAL-PLUS: UMA ANÁLISE COMPARATIVA

Marta Magriço^{1,2}; Vítor Mendes Ferreira^{1,2}; Danna Krupka¹; Miguel Seródio¹; Rita Ventura¹; André Sobral-Pinho¹; Bruna Meira¹; Paulo Bugalho¹

1-Hospital de Egas Moniz, ULS Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-Primeira autoria partilhada

Introdução: O conceito de tremor essencial (TE) *plus* recentemente introduzido no consenso da Movement Disorder Society (MDS) tem sido alvo de debate. Alguns peritos consideram-no uma variante do TE, outros como uma entidade isolada ou até como um estadio inicial de doença de Parkinson. Contudo, a controvérsia mantém-se e estudos comparativos entre as duas entidades são essenciais para as diferenciar. O nosso objetivo foi a caracterização e comparação das características demográficas e clínicas na população de doentes com TE e TE-*plus*.

Métodos: Foram incluídos doentes com o diagnóstico de TE (incluindo TE-*Plus*) de acordo com as orientações do consenso de 2017 da MDS, seguidos na consulta de doenças do movimento durante o período de um ano. Os doentes foram avaliados com as seguintes escalas: *Essential Tremor Rating Assessment Scale* (TETRAS), *Montreal Cognitive Assessment Scale* (MoCA) e *Unified Parkinson's Disease Rating Scale Part-III* (UPDRS-III). Utilizaram-se testes de Qui-quadrado para as variáveis categóricas e teste Mann-Whitney para as variáveis contínuas.

Resultados: Foram incluídos 49 doentes com TE (idade média 72,2±9,96 anos; idade de início 56,6±17,2 anos; duração de doença 14,7±13,7 anos) e 15 com TE-*Plus* (idade média 76,8±8,05 anos; idade de início 61,3±14,9 anos; duração de doença 15,9±9,43 anos). TETRAS no grupo TE 31,7±11,3; no grupo TE-*Plus* 38,0±14,7. Os doentes com TE-*Plus* apresentaram pior classificação no MoCA (19,0 vs 22,5; *p*-value 0,038). Não se verificou diferença estatisticamente significativa quanto à idade, duração da doença ou número de fármacos utilizados. Adicionalmente, não se verificaram diferenças entre os dois

grupos quando comparados para critérios de doença de Parkinson prodrômica.

Conclusão: Na nossa amostra o grupo com TE-Plus apresentou pior desempenho na avaliação cognitiva. Realça-se a importância da vigilância de compromisso cognitivo neste subgrupo de doentes. A identificação e caracterização dos vários fenótipos de TE é fundamental para a optimização de estratégias terapêuticas e seguimento destes doentes.

D. Movimento

CO-044 - DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE FENOCÓPIAS DE DOENÇA DE HUNTINGTON: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Cátia Oliveira¹; Rui Lopes²; Francisco Almeida³; Marina Magalhães²

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga; 2-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Neurorradiologia da Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A doença de Huntington (DH) é a principal suspeita perante adultos que se apresentam com coreia. Contudo, diante um teste genético negativo, a procura diagnóstica deve incluir doenças genéticas raras e causas não degenerativas.

O nosso objetivo foi a caracterização clínica, de investigação e diagnósticos finais de doentes com coreia generalizada com teste negativo para DH.

Metodologia: Análise retrospectiva de doentes com síndrome clínico sugestivo de fenocópia de DH, acompanhados na Consulta de Movimento de um centro terciário, com análise descritiva de dados clínicos, laboratoriais e imagiológicos.

Resultados: Identificamos 23 doentes, 18 do sexo feminino, com idade média à apresentação de 54.5 anos (entre 24-82) e seguidos em média 9.2 anos. Cinco apresentavam coreia isolada; os restantes tinham outros sinais neurológicos, nomeadamente alterações cognitivo-comportamentais (défice cognitivo em 8, síndrome frontal em 2) e outro tipo doença do movimento (dystonia em 5, tiques em 4). Três doentes apresentavam história familiar de coreia.

Foram excluídas causas imunológicas e endócrino-metabólicas, incluindo estudo de cobre, ferro, função tiroideia e pesquisa de acantócitos. Todos os doentes realizaram RM-cerebral, sendo as alterações mais frequentes a atrofia global, deposição de substâncias ferromagnéticas e lesões da substância branca. O estudo genético complementar foi individualizado; os testes genéticos mais frequentemente realizados foram C9orf72, TB7, ATN1, JPH3, PRNP, painel de NBIA e mendelioma. Catorze doentes permanecem sem diagnóstico; em 2 foi assumido uma etiologia iatrogénica. Os estudos genéticos permitiram confirmar os seguintes diagnósticos: CADASIL (n=2), neuroacantocitose (n=2), C9orf72 (n=1), SCA 17 (n=1) e DYT24 (n=1).

Conclusão: Este trabalho destaca a complexidade diagnóstica em doentes com fenocópia de DH. A marcha diagnóstica e escolha de testes genéticos podem ser guiadas por características clínicas ou imagiológicas. Na nossa amostra, a maioria permanece sem diagnóstico – isto está em linha com outros trabalhos publicados e sugere a existência de genes e variantes patogénicas ainda desconhecidas.

D. Movimento

CO-045 - NEURODEGERESCÊNCIA COM ACUMULAÇÃO CEREBRAL DE FERRO: DUAS DÉCADAS DE EXPERIÊNCIA NUM CENTRO DE REFERÊNCIA PORTUGUÊS

Sofia Lopes¹; Mário Ribeiro²; Inês Mesquita³; Cristina Garrido⁴; Manuela Santos⁴; Sónia Figueiroa⁴; Joana Martins⁴; Juliana Carvalho⁴; Teresa Temudo⁴

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4-Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte

Introdução: O termo "Neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro:" (NBIA) engloba um grupo raro de doenças neurológicas hereditárias caracterizadas habitualmente por sinais extrapiramidais progressivos. A prevalência é semelhante em ambos os sexos, exceto nos casos de BPAN (transmissão ligada ao X), sendo mais frequente em mulheres.

Metodologia: Este estudo retrospectivo analisa dados clínicos, radiológicos e moleculares de onze doentes pediátricos com NBIA, identificados num hospital terciário em Portugal entre 2004 e 2024.

Resultados: O grupo incluiu três subtipos de NBIA: seis doentes com PKAN (rácio masculino:feminino, 3:3), três com BPAN (2:1) e dois com PLAN (2:0). A apresentação clínica ocorreu em média pelos 11,5 (±5) meses de idade, mais frequentemente por quadros de regressão ou alteração da marcha. A média de idades ao diagnóstico foi de 6,2 (±4) anos, sendo o defeito cognitivo, dystonia generalizada e sinais piramidais os achados mais comuns. Os doentes do sexo masculino com BPAN apresentaram formas mais graves da doença. A RM-CE mostrou acumulação de ferro em 64% dos casos, estado presente em todos os casos de PKAN. Todos os doentes com PKAN perderam a capacidade de marcha, neste grupo quatro realizaram cirurgia DBS (GPi), três com resposta positiva. Mais de metade dos doentes realizou tratamento com toxina botulínica (55%). Cinco doentes, em cuidados paliativos, faleceram (4-PKAN e 1-PLAN), todos por infeção respiratória complicada.

Conclusão: Por se tratar de um grupo de doenças raro, as revisões publicadas por centros de referência que reúnam séries com diferentes tipos de NBIA são escassas. Este estudo destaca-se pela relevância dos dados referentes aos doentes do sexo masculino com BPAN, contribuindo para a caracterização deste subgrupo menos frequente; pelo número de doentes com PKAN submetidos a DBS e pela análise detalhada da clínica, genética e imagem que permite uma melhor descrição deste grupo de doenças na população portuguesa.

D. Movimento

CO-046 - O QUE SABEM OS MÉDICOS PORTUGUESES SOBRE ALTERAÇÕES DO MOVIMENTO IATROGÉNICAS E RELACIONADAS COM DOENÇAS SISTÉMICAS?

Mafalda Maria Santos¹; Sofia Lopes²; Adriana Basilio³; João Afonso¹; Octávia Costa²; Margarida Rodrigues²; Gisela Carneiro²; Sara Varanda²

1-Unidade local de saúde do Oeste; 2-Unidade local de saúde de Braga; 3-Unidade Local de Saúde Médio Ave

Introdução: Com o uso generalizado de fármacos, torna-se imperativo reconhecer as alterações do movimento que podem advir como efeito adverso. O objetivo deste trabalho é caracterizar o conhecimento médico sobre este tema.

Métodos: Desenvolvimento de um questionário de escolha múltipla revisto por dois neurologistas independentes. Os domínios avaliados incluíram alterações do movimento relacionadas com doenças sistémicas e induzidas por fármacos e/ou substâncias de abuso. Este questionário foi aplicado remotamente a uma amostra de médicos portugueses (não-neurologistas). A participação foi voluntária e as respostas foram anonimizadas para manter a confidencialidade.

Resultados: Um total de 230 médicos (média de idades de 35, 24-71 anos), de 24 especialidades médicas, responderam ao inquérito - 52% médicos especialistas, 41% internos de formação específica e 7% internos de formação geral, sendo a Medicina Geral e Familiar o grupo mais relevante (52%). Pelo menos uma resposta incorreta ou a opção "não sei" foi selecionada por 98,2%. A maioria tinha conhecimento da influência da função tiroideia no tremor e reconhecia a importância da medicação atual e pregressa, bem como do consumo de álcool/drogas ilícitas para o manejo de um doente com tremor. Por outro lado, uma grande proporção não estava familiarizada com tremor relacionado com agonistas adrenérgicos/corticosteroides inalatórios. Quase metade acreditava que o tremor poderia ser induzido por agonistas dopaminérgicos.

Conclusão: Apesar da reduzida dimensão amostral, o conhecimento médico sobre doenças do movimento iatrogénicas parece ser limitado, com uma grande proporção admitindo não saber a resposta correta para pelo menos uma pergunta. Estes resultados apontam para uma oportunidade de investir na formação médica sobre manifestações neurológicas induzidas por medicamentos, independentemente da especialidade médica ou do grau de formação.

D. Movimento

CO-047 - BRAIN-FIRST FORMS OF PARKINSON'S DISEASE ARE OVER-REPRESENTED IN PATIENTS WITH NON-RESPONSIVE RESTING TREMOR

Marcelo Mendonça^{1,2}; **Pedro Ferreira**³; **Raquel Barbosa**⁴; **Joaquim Alves Da Silva**^{2,3}

1-Champalimaud Research and Clinical Centre; 2-NOVA Medical School; 3-Champalimaud Research; 4-Department of Clinical Pharmacology and Neurosciences, Parkinson Expert Center, Centre d'Investigation Clinique CIC1436, NeuroToul COEN Center, Toulouse

Introduction: Motor subtypes in Parkinson's disease (PD) are typically defined by symptom severity ratios, leading to unstable classifications over time, which hampers mechanistic understanding and biomarker discovery. Symptom-based phenotyping, particularly focusing on resting tremor (RT) and its therapeutic response, may reveal more stable and distinct patient subgroups.

This study aimed to test the temporal stability of PD phenotypes defined by the presence of RT and its response to therapy. Additionally, we explored the hypothesis that patients with therapy-resistant RT might represent a population enriched with brain-first forms of PD, as suggested by the α Synuclein origin site and connectome (SOC) model.

Methods: Data from the Parkinson's Progression Markers Initiative (PPMI, 939 unique subjects at baseline) were analyzed, focusing on the first 5 years of follow-up. Motor symptoms were assessed using the MDS-UPDRS Part III, with RT presence de-

termined from OFF state evaluations. Markov chain analysis was used to evaluate the stability of RT over time. Dopaminergic degeneration asymmetry and non-motor symptoms were analyzed to assess the association with brain-first PD forms.

Results: RT presence was found to be more stable over time compared to traditional PD subtypes. Patients with therapy-resistant RT displayed clinical features suggestive of brain-first PD, including lower rates of REM sleep behavior disorder (RBD), gastrointestinal, and cardiovascular symptoms, along with greater asymmetry in dopaminergic degeneration.

Conclusion: Phenotyping PD based on RT and its therapeutic response provides a relatively stable classification, potentially linked to distinct etiopathogenic mechanisms. Patients with therapy-resistant RT may represent a unique subgroup, possibly associated with brain-first PD forms, offering new insights into disease mechanisms and progression.

D. Movimento

CO-048 - INTEGRITY OF DOPAMINERGIC TERMINALS ON CAUDATE NUCLEUS IS RELEVANT IN THE REST TREMOR OF PARKINSON'S DISEASE

Marcelo Mendonça^{1,2,3}; **Pedro Ferreira**¹; **Francisco Oliveira**¹; **Raquel Barbosa**^{4,5}; **Bruna Meira**⁵; **Durval Costa**^{1,2}; **Albino Oliveira-Maia**^{1,2,3}; **Joaquim Alves Da Silva**^{1,2,3}

1-Champalimaud Research; 2-Champalimaud Clinical Centre; 3-NOVA Medical School; 4-Department of Clinical Pharmacology and Neurosciences, Parkinson Expert Center, Centre d'Investigation Clinique CIC1436, NeuroToul COEN Center, Toulouse; 5-Neurology Department, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Introduction: Resting tremor (RT) is a prominent symptom of Parkinson's disease (PD), yet its relationship with the dopaminergic system remains elusive. Understanding this connection is crucial for improving our knowledge of PD pathophysiology.

The study aimed to investigate the association between RT and the dopaminergic system by analyzing data from multiple cohorts, focusing on the caudate and putamen binding potentials (CBP, PBP) obtained through dopamine transporter single-photon emission computed tomography (DaT-SPECT).

Methods: Data were obtained from three cohorts: 432 subjects from the Parkinson's Progression Markers Initiative (PPMI) database, a second cohort of 57 PD patients and controls, and a third cohort of 86 subjects referred for DaT-SPECT. Caudate and putamen binding potentials were measured, and a 4-6 Hz oscillation-based metric was extracted from inertial sensors to assess its correlation with RT amplitude and dopaminergic denervation.

Results: In the PPMI cohort, patients with RT showed higher CBP but not PBP. A higher CBP at baseline and a relative sparing of CBP reduction over two years were linked to the development of RT. In the smaller cohorts, the 4-6 Hz oscillation-based metric correlated with RT amplitude, distinguished PD patients with dopamine denervation from controls, and was associated with CBP but not PBP in those with a denervated DaT-SPECT. In silico modelling indicated that higher CBP in patients with RT is key to explaining the observed associations and correlations between RT and DaT-SPECT findings. This model explained results from our cohorts, and 4 previously published independent cohorts.

Conclusion: The findings suggest that the integrity of caudate dopaminergic terminals may either play a role in RT pathophysiology or be a pathophysiological marker of disease mechanisms. Unbiased assessment tools, such as inertial sensors, could be valuable in enhancing our understanding of PD and its symptoms.

Neuro Oncologia

CO-049 - ANDROGEN DEPRIVATION THERAPY AND COGNITIVE FUNCTION IN PROSTATE CANCER PATIENTS OVER THREE YEARS OF FOLLOW-UP

Adriana Costa^{1,2,3}; Catarina Lopes^{1,2,3}; Natália Araújo^{1,2,3}; Susana Pereira^{2,3,4}; Nuno Lunet^{1,2,3}

1-Faculty of Medicine of University of Porto; 2-Epidemiology Research Unit of Porto; 3-Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health of Porto; 4-Portuguese Oncology Institute of Porto

Introduction: Androgen deprivation therapy (ADT), a common treatment for non-metastatic and metastatic prostate cancer (PCa), has been associated with cognitive decline, but long-term follow-up results are scarce. We describe the variation on cognitive performance in patients with PCa, according to treatment, during a 3 year-follow up period since diagnosis.

Methods: Between February 2018 and July 2024, 469 patients with PCa treated at the Instituto Português de Oncologia do Porto were evaluated with the Montreal Cognitive Assessment (MoCA), before treatment and after 3 years. ADT was used in 220 participants, and 249 were treated without ADT (radiotherapy, brachytherapy, radical prostatectomy, watchful waiting). Participants with a variation in cognitive performance (3 years minus baseline MoCa scores) below 1.5 SD of the cohort distribution were considered to have cognitive decline. Participants scoring below age- and education-based MoCA normative scores were considered to have probable cognitive impairment.

Results: The mean MoCA scores decreased significantly from baseline to the 3-year evaluation (22.4 versus 21.6, $p < 0.001$). From the participants with cognitive decline ($n = 36$), 61.1% presented probable cognitive impairment at the 3-year follow-up, but not at baseline. Cognitive decline was more frequent in the ADT group (8.6% versus 6.8%, $p = 0.463$), but not significantly. Participants treated with ADT who were still under treatment presented a higher non-significant decrease in the MoCA score compared to those who were not under treatment (mean: -0.81 versus -0.61, $p = 0.628$), and cognitive decline was more frequent in the out of treatment group (9.2% versus 6.4%), but the difference was not statistically significant ($p = 0.536$).

Conclusion: Over a 3-year follow-up, PCa patients presented a decline in cognitive function. However, there was no significant association between ADT treatment and cognitive decline. These findings highlight the importance of cognitive monitoring in PCa patients and suggest that factors beyond ADT may contribute to cognitive decline.

Neuro Oncologia

CO-050 - DEVELOPMENTS IN NEURO CUTANEOUS SYNDROMES GENETIC TESTING: ASSESSING DIAGNOSTIC YIELD AND MOSAICISM ACROSS DIFFERENT APPROACHES

Alexandra Lopes^{1,2,11}; Diana Pinto^{1,2,11}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Rita Bastos^{1,2}; Ana Margarida Lopes^{1,2}; Sara Morais^{1,2}; Patricia I. Marques^{1,2}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3}; Joana Sá^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Liliana Rocha^{1,2}; Paulo Silva^{1,2}; Filipe Alves^{1,2}; João Passos⁴; Marta P. Soares⁵; Juliette Dupont Garcia⁵; Joana Damásio⁶; Mariana Sоеiro E Sá⁵; Ana Graça Velon⁷;

Márcia Rodrigues⁵; Célia Azevedo Soares⁸; Pedro Louro⁹; Miguel Leão⁹; Daniela Alves¹⁰; Maria João Nabais Sá^{1,2}; Jorge Sequeiros^{1,2,3}; João Parente Freixo^{1,2,11}; Jorge Oliveira^{1,2,3,11}
1-CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto; 2-i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto; 3-ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 4-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, EPE; 5-Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, EPE; 6-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, EPE; 7-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE; 8-Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Santo António, EPE; 9-Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde São João, EPE; 10-Serviço de Oncologia Pediátrica, Unidade Local de Saúde São João/Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 11-Contributed equally

Introduction: Neurocutaneous syndromes (NCS) entail long-term skin and nervous system involvement, exhibiting diverse phenotypes and multisystem manifestations. Diagnosis is often complicated by age-dependent symptoms and mosaicism. We aimed to assess diagnostic yields and mosaicism prevalence using different targeted and multigene approaches.

Methodology: We reviewed our laboratory database for NCS patients tested (01/2020-08/2024) by i) targeted approaches (by Sanger or WES, $n = 465$ cases), ii) multigene panels (WES only, $n = 59$) and iii) deep sequencing panels ($n = 75$, genes included: *AKT1*, *HRAS*, *LZTR1*, *NF1*, *NF2*, *PIK3CA*, *PTCH1*, *SMARCB1*, *SPRED1*, *SUFU*, *TSC1* and *TSC2*).

Results: For targeted approaches, diagnostic yields were as follows: 59% (192/326) for *NF1*, 38% (20/53 patients) for *TSC1/TSC2*, 12% (4/33) for *NF2*, 4% (1/25) for *PTEN*, 4% (3/74) for *SPRED1*, 50% (1/2) for *PTCH1* and a single patient tested for *PIK3CA*. Mosaicism was detected in 1.5% (7/465) of cases, one from tumour biopsy. No disease-causing variants were identified in the remaining loci.

The overall diagnostic yield of multigene panels was 25% (14/56) with disease-causing variants identified in *PTEN*, *NF1*, *LZTR1*, *EPHB4*, *RIT1*, *ACVRL1*, *ENG*, *H1-4* and *EIF2B5*.

The application of deep sequencing enabled a diagnostic yield of 40% (30/75), with 10% of samples showing mosaicism, one from skin biopsy. Finally, testing with an extended gene panel that included selected non-coding regions successfully detected pathogenic deep intronic variants in 60% (3/5) of cases, that had previously tested negative at other laboratories.

Conclusion: Selecting the optimal testing approach for NCS is challenging due to their phenotypic/genetic heterogeneity and high prevalence of mosaicism. Multigene panels, particularly deep sequencing, demonstrated high diagnostic yield, reducing time-to-diagnosis and a mosaicism rate of 10%. Taking advantage of our data, we propose an algorithm to facilitate decision-making for NCS' genetic testing.

Neuro Oncologia

CO-051 - NEUROPATHIC PAIN AFTER BREAST CANCER DIAGNOSIS: THE TEN-YEAR FOLLOW-UP OF THE NEON-BC PROSPECTIVE COHORT STUDY

Catarina Lopes^{1,2,3}; Adriana Costa^{1,2,3}; Natália Araújo^{1,2,3}; Carolina Lopes⁴; João Rocha⁴; Vanessa Oliveira⁴; Augusto Ferreira⁴; Susana Pereira^{1,2,4}

1-Unidade de Investigação em Epidemiologia; 2-Laboratório associado para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde

Populacional; 3-Faculdade de Medicina, da Universidade do Porto; 4-Instituto Português Oncologia do Porto Francisco Gentil, EPE

Introduction: Indirect nervous system effects related with breast cancer (Bca) and its treatment may lead to neurologic complication, including cancer-related neuropathic pain (CRNP). CRNP may result from direct damage to the central or peripheral nervous system from a primary tumor or metastases, or from cancer treatment, and research about its long-term prevalence is still scarce. The present study aims to describe the evolution of CRNP in BCa survivors, 10 years after diagnosis.

Methods: A total of 506 women with BCa admitted to the Portuguese Institute of Oncology, Porto, in 2012, and proposed for breast surgery, were evaluated with a systematic neurological exam performed by a neurologist and with the Neuropathic Pain Questionnaire (DN4), Pain Disability Index – PDI and The Brief Pain Inventory before any treatment for breast cancer, and at one, three, and five years. The 10-year follow-up started in October 2022, and is still in progress (as of June, 185 were evaluated), following the guidelines described previously. Diagnosis of CRNP was done in accordance with the Neuropathic Pain Special Interest Group (NeuPSIG) criteria

Results: Among the 185 women evaluated at the 10-year follow-up, 81 (43.78%) had neurological complications. CRNP (alone or with nociceptive pain or with other neurological conditions) was present in 38 women [46.91%; 95%Confidence Interval(CI): 35.7%-58.3]. Among these women, 6 (3.24%) had never had CRNP in previous assessments and 8.64% of those who presented CRNP at ten years stopped treatments at least 5 years ago.

Conclusion: Our results highlight the need for long-term assessment and pain management as a part of clinical follow-up during clinical follow-up of BCa survivors in oncology institutes and primary care centers.

Neuro Oncologia

CO-052 - DENSIDADE DE FIBRAS NERVOSAS INTRAEPIDÉRMICAS NA AMILOIDOSE HEREDITÁRIA POR TRANSTIRRETINA: CORRELAÇÃO COM CONVERSÃO EM DOENÇA E DEPOSIÇÃO DE AMILOIDE

João Moura¹; Inês Reis¹; Ana Paula Sousa¹; Cristina Alves¹; Diogo Pereira¹; Márcio Cardoso¹; Teresa Coelho¹; Ricardo Taipa¹; Miguel Pinto¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A amiloidose hereditária por transtirretina (aATTRv) é caracterizada por uma polineuropatia de grandes e pequenas fibras. Para além da clássica deposição de amiloide, as biópsias de pele (BP) mostram alterações na densidade de fibras nervosas intraepidérmicas (IENFD). O nosso objetivo foi estudar o valor da IENFD na identificação de doentes aATTRv.

Metodologia: Estudo retrospectivo com recolha da informação dos doentes com mutação Val30Met que fizeram BP entre 2019 e 2023. Foi recolhida informação clínica, neurofisiológica e status de conversão de portadores em doentes.

Resultados: No total foram identificados 70 doentes (52,9% mulheres), com uma idade média à data da BP de 48,54±16,76 anos. No momento da BP 22 eram sintomáticos (31,4%), 38 tinham sintomas duvidosos (54,3%) e 10 eram assintomáticos (14,3%). Treze casos (27,1%) com sintomas duvidosos ou sem sintomas foram considerados doentes nos 4 anos de seguimento. Em geral, os doentes (50,0%) tinham IENFD distais significativamente menores comparando com os portadores (4,08±3,52 vs

7,91±4,28) após ajuste para a idade e sexo ($p=0,002$). Não houve associação entre a IENFD e o início da doença no período de seguimento nos doentes com sintomas duvidosos ou sem sintomas. O subgrupo com alterações no *Quantitative Sensory Testing* tinha IENFD distal (4.18 ± 3.13 vs $7,81\pm3,89$) significativamente menor ($p=0.005$). Nos assintomáticos, o rácio IENFD distal/proximal era significativamente menor nos que desenvolveram doença ($0,203\pm0,153$ vs $0,739\pm0,242$, $p=0,018$). Os depósitos de amiloide estavam presentes em 33 (47,1%) BP e associaram-se a IENFD significativamente menor, quer distal ($3,88\pm3,65$ vs $7,78\pm4,08$, $p<0,001$) quer ($10,16\pm5,92$ vs $13,09\pm4,64$, $p=0,041$) proximal. No subgrupo com sintomas duvidosos e sem deposição de amiloide, os 2 portadores que progrediram para doença tinham IENFD proximal significativamente mais baixo comparando com os não afetados ($7,18\pm0,74$ vs $13,37\pm4,62$, $p=0,038$).

Conclusão: A análise da IENFD não foi capaz de distinguir os doentes sem sintomas explícitos de aATTRv. Verificou-se uma relação clara entre a deposição de amiloide e a redução de IENFD.

Neuro Oncologia

CO-053 - LINFOMA PRIMÁRIO DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: UMA SÉRIE DE CASOS

Rita Cagigal¹; André Miranda²; Lino Mascarenhas³; Amélia Mendes¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho; 2-Unidade Funcional de Neuroradiologia, Serviço de Imagiologia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho; 3-Serviço de Neurocirurgia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho

Introdução: O linfoma primário do sistema nervoso central (LPSNC) constitui uma forma rara de linfoma não-Hodgkin limitada ao cérebro, medula, leptomeninges ou olhos. A sua clínica e achados em neuroimagem são variáveis e inespecíficos. Portanto, o LPSNC constitui um verdadeiro desafio diagnóstico.

O nosso objetivo foi descrever uma série de doentes com o diagnóstico de LPSNC.

Métodos: Estudo descritivo, retrospectivo e unicêntrico. Incluídos pacientes diagnosticados com LPSNC entre 2011-2022. Colhidos dados clínicos, demográficos, laboratoriais e imagiológicos.

Resultados: Incluídos 22 pacientes, idade média de 62 anos ao diagnóstico, 55% mulheres, todos com diagnóstico de LPSNC, histologicamente linfoma difuso de grandes células B. Dos doentes, 82% eram imunocompetentes, sendo os restantes VIH positivos. Os sintomas neuropsiquiátricos foram a apresentação clínica mais frequente (45%) e 60% dos doentes apresentou-se com défices focais.

A localização mais frequente foi o parênquima cerebral (95%). Um doente tinha também envolvimento da medula. As lesões eram múltiplas em 59% e exclusivamente supratentoriais em 73%, 54% afetavam o córtex. Na RM, 86% apresentavam captação homogénea de contraste e 82% efeito de massa. A análise do LCR foi conclusiva em apenas 2 doentes.

A mortalidade foi 77%, com sobrevida média de 7 meses após o diagnóstico. Todos os sobreviventes foram imediatamente tratados imediatamente após o diagnóstico.

Conclusão: Nesta série, a localização das lesões revelou-se incomum: o envolvimento cortical está presente na maioria dos doentes e temos ainda um doente com lesão na medula, o que é extremamente raro. Adicionalmente, a maioria dos nossos doentes apresentou-se com múltiplas lesões.

Embora a imunodeficiência seja um conhecido fator de risco para LPSNC, tal não parece ser um fator preponderante nesta série.

O LPSNC constitui um verdadeiro desafio diagnóstico, dada a variabilidade clínica e imagiológica, sendo importante a sua investigação, dado que o tratamento precoce é vital para melhorar o prognóstico.

E-POSTERS

D. Vasculares

EP-001 - CLINICAL AND ASYMPTOMATIC NEUROLOGIC MANIFESTATIONS OF ANTIPHOSPHOLIPID SYNDROME: A MULTIDISCIPLINARY STUDY.

Miguel Leal Rato^{1,2}; Beatriz Nunes Vicente¹; Matilde Bandeira^{3,4}; Ana Margarida Monteiro^{3,4}; David Berhanu^{5,6}; Ana Rita Cruz-Machado^{3,4}; Carla Macieira³; Isabel Pavão Martins^{1,7}; Nikita Khmelinskii^{3,4}; Lia Lucas Neto^{5,6}; Vasco C. Romão^{3,4}; Diana Aguiar De Sousa^{6,8}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal.; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Reumatologia, ULS Santa Maria, CAML, Lisboa, Portugal; 4-Rheumatology Research Unit, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, CAML, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Imagiologia Neurológica, ULS Santa Maria, Lisboa, Portugal; 6-Instituto de Anatomia, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 7-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 8-Unidade Cerebrovascular, ULS São José, Lisboa, Portugal

Introduction: Neurologic manifestations in antiphospholipid syndrome (APS) are common, and most often have an underlying thrombotic mechanism (ischemic stroke or TIA). The prevalence and range of neurological manifestations varies across studies, most of which lack a structured comprehensive neurological evaluation.

We aimed to establish the prevalence and systematically characterize neurological signs, symptoms, diagnosis, and disability in APS patients.

Methods: Cross-sectional study of adult (≥ 18 years) APS patients followed at the rheumatology clinic. We collected baseline demographic and clinical data. Patients were evaluated with diagnostic interview and a comprehensive neurological examination (Expanded Disability Status Scale (EDSS)); headache characterization and headache impact assessment; and cognitive function screening (Montreal Cognitive Assessment, (MoCA)) and neuropsychological evaluation when indicated. Imaging studies were reviewed, and a brain MRI was obtained when relevant.

Results: We included 49 patients (84% female), with a median age of 48 (IQR 45-61). Before clinical evaluation, only 32 patients (65%) had a known neurological condition, including 11 (22%) with previous ischemic stroke or TIA. On clinical evaluation, only 7 patients had a completely unremarkable examination, with 86% having clinically evident neurological signs. Of note, 22% ($n=11$) had mild to moderate neurologic disability ($EDSS \geq 2.0$). One patient had a multiple sclerosis-like white matter disorder on brain MRI deemed secondary to APS. 35 patients (71%) met diagnostic criteria for ≥ 1 headache disorder, including 22 (45%) with migraine and 12 (24%) with tension-type headache; 20% had substantial or severe headache impact on their daily living. Although only 1 patient had a previous diagnosis of cognitive impairment, 34 (69%) patients had subjective cognitive complaints, and 14 (29%) met criteria for cognitive impairment on the MoCA.

Conclusion: Clinically evident neurological signs, headache and cognitive dysfunction were observed in most patients, with substantial disability and burden. Neurological dysfunction

in APS may be more common than previously reported, and should be actively and systematically evaluated.

D. Vasculares

EP-002 - A AGNOSIA DA ESCALA NIHSS

Carolina Cunha¹; Leandra Fagundes¹; Mariana Coelho¹; Liliana Silva¹; João Durães¹; César Nunes²; Fernando Silva¹; Ana Brás¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; 2-Serviço de Neurorradiologia, ULS Coimbra

Introdução: Na prática clínica utilizamos a escala NIHSS, pela sua rapidez e facilidade de aplicação, com vista a uma decisão objetiva e atempada. Avaliando as grandes áreas que um AVC pode envolver, determinamos a probabilidade de um tratamento de fase aguda ser frutuoso para o doente. No entanto, certas situações podem passar despercebidas ao aplicar esta escala, algumas incapacitantes para o doente.

Caso Clínico: Homem, 74 anos, recorre ao serviço de urgência por desorientação e dificuldade na compreensão, com início 4h antes. Antecedentes de HTA, AVC isquémico temporal esquerdo e portador de prótese valvular mecânica, sob varfarina. Observado inicialmente, pontuando 6 na escala NIHSS por alteração da compreensão verbal. Restante exame neurológico sem alterações. Realizou TC-crânio e angio-TC, revelando lesão isquémica insular aguda com oclusão na ACM-M3 direita e lesão temporal esquerda crónica. Dada a incongruência clínico-imagiológica, reavaliado o doente com exame neurológico mais compreensivo. Apresentava discurso espontâneo fluente e sem parafasias, não compreendia ordens verbalizadas, mas lia e escrevia sem dificuldades, cumprindo ordens escritas. Quando questionado por escrito referia ouvir as nossas vozes, mas não compreender o que lhe era dito. Dado áudio com latido de cão, que o doente referia ouvir, mas não conseguia identificar o som. Portanto, estando perante um quadro de agnosia auditiva global, a clínica seria congruente com o território vascular envolvido. No entanto, dada oclusão de vaso distal e tempo decorrido, sem condições para terapêutica reperfusora. Em TC-crânio de controlo com lesão isquémica recente parieto-temporo-insular direita. Apresentou recuperação completa dos défices.

Conclusão: Agnosia auditiva pura é rara, sendo a verbal (*pure word deafness*) mais frequentemente resultante de lesões temporais unilaterais do hemisfério dominante, enquanto a agnosia auditiva global (verbal e não-verbal) de lesões bitemporais. Neste caso, uma lesão bitemporal (esquerda antiga e direita recente), culminou na apresentação de uma agnosia auditiva global pura.

D. Vasculares

EP-003 - DISSECÇÃO ARTERIAL E POLICITEMIA: CASO CLÍNICO DE POSSÍVEL ASSOCIAÇÃO

Mariana Henriques¹; Sofia Bernardo¹; Maria Pedro Silveira²; Carlos Casimiro³; Rita Pinheiro¹; André Rêgo¹

1-Departamento de Neurologia, Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca; 2-Departamento de Hematologia Clínica – Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 3-Departamento de Neurorradiologia – Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A dissecção arterial é uma das causas mais comuns de AVC em indivíduos jovens podendo ocorrer por esforço cervical (infecção ou trauma) ou de forma espontânea. A policitemia está relacionada com eventos vasculares por hiperviscosidade mas existem poucos estudos na literatura que a relacionem a dissecções arteriais.

Caso Clínico: Apresentamos um doente do sexo masculino, de 33 anos, sem antecedentes ou hábitos de relevo, nomeadamente história pessoal ou familiar de enxaqueca e alterações hematológicas prévias, que recorreu ao serviço de urgência por cefaleia occipital direita com irradiação hemicraniana ipsilateral que caracterizava como aperto, de intensidade variável entre 3 e 10 na escala de dor. Na intensidade máxima da dor, referiu alterações visuais monoculares (olho ipsilateral) caracterizada como “foco de luz branca” mantendo-se presente com encerramento ocular e variável consoante a posição do olhar com duração superior a 60 minutos. Negava traumas, esforços físicos ou vômitos/tosse intensos previamente. Realizou TC-CE que não revelou alterações agudas e angioTC PW e VP que revelou dissecção da artéria vertebral ao nível C2-C3. A avaliação por Oftalmologia não revelou alterações. Na avaliação analítica a destacar hemoglobina de 17,5 g/L, hematócrito 51,2%, e $734 \times 10^9/L$ plaquetas. Realizou flebotomia por duas vezes, permanecendo com elevação do hematócrito pelo que iniciou hidroxiureia. A pesquisa da mutação V617F no gene JAK2 revelou-se positiva. Durante o internamento teve remissão da cefaleia e das alterações visuais ficando com seguimento em Consulta de Neurologia e Hematologia Clínica.

Conclusão: Neste caso, a policitemia é identificada como o único fator de risco para a dissecção arterial. Acredita-se que a hiperviscosidade sanguínea possa causar danos ao endotélio, levando a disfunções vasculares. Neste sentido, a policitemia pode suscetibilizar os vasos cervicais. Existem poucos relatos na literatura que relacionem estas duas condições, especialmente na ausência de sintomas característicos das síndromes do tronco cerebral.

D. Vasculares

EP-004 - SUBPERIOSTEAL ORBITAL HEMATOMA AFTER DELIVERY

Flavia Fleming¹; Inês Gil²; Soraia Vaz¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Faro – ULS Algarve; 2-Serviço de Radiologia, Hospital de Faro – ULS Algarve

Introduction: Subperiosteal orbital hematoma (SOH) is uncommon and mostly associated with trauma. Nontraumatic SOH has been described, usually in relation with increased intracranial or intraorbital venous pressure or congestion or also bleeding diatheses. Here is presented a case of SOH after vaginal delivery.

Case Report: 31 years-old primipara woman without relevant past medical history, refers binocular diplopia after an uncomplicated vaginal delivery of a healthy baby. The patient refers that it was mild at night but got worse in the morning after the delivery. She denied headache or neck pain. Examination revealed swollen right upper eye lid with mild ptosis, mild anisocoria (OD>OS) and a medial deviation on supraduction of right eye. There was no misalignment of the eyes in primary gaze. Her face had diffuse petechiae. No fatigability was seen in face or limbs. Further ophthalmologic evaluation did not reveal alterations. Her blood work throughout pregnancy and postdelivery did not point out any hemorrhagic diatheses nor unusual postdelivery bleeding was seen. CT scan of the orbits revealed presence of a soft tissue density mass between the

superior rectus muscle of right eye and the superior orbit wall. MRI confirmed the presence of this mass that was suggestive of right orbital subperiosteal hematoma. The symptoms and signs resolved within 2 weeks. New MRI after 3 months showed complete resolution of the hematoma.

Conclusion: SOH is a rare complication after vaginal delivery with variable presentations of signs and symptoms. As pregnancy and puerperium are periods of increases vascular events, there should be a small threshold for investigation of neurological symptoms in these patients.

D. Vasculares

EP-005 - SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL COMO APRESENTAÇÃO DE ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES

Jorge M Ferreira Machado¹; João Felgueiras¹; Fernando Roxo²; Cristina Duque¹; Filipe Correia¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: As vasculites de grande vaso, como a arterite de células gigantes (ACG), podem apresentar-se raramente com alterações de comportamento, crises epiléticas e alucinações visuais no contexto de Síndrome de Encefalopatia Posterior Reversível (PRES) e dificultar o diagnóstico inicial.

Caso Clínico: Mulher, 67 anos, admitida com cefaleia intensa, associada a fotofobia, vômitos, febre e agitação psicomotora. Desenvolveu posteriormente crise epilética tónico-clónica generalizada, seguida de alucinações visuais complexas. O exame neurológico não revelou défices focais e o perfil tensional era normal (127/68 mmHg). Nos dois anos prévios existia clínica de claudicação mandibular e dor na cintura escapular. Laboratorialmente destaca-se anemia normocítica e VS de 60 mm/h. A angioTC dos vasos supra-aórticos e intracranianos revelou espessamento bilateral das artérias carótidas comuns, sem outras anomalias significativas. A RM-CE mostrou hiperintensidades subcorticais occipitais bilaterais em T2/FLAIR, sem restrição na DWI. O estudo do LCR foi normal.

O ecoDoppler confirmou espessamento concêntrico intima-medial generalizado e aumento das velocidades em ambas as artérias carótidas comuns, axilares e temporais superficiais, com sinais de halo e compressão presentes. O estudo autoimune foi negativo, incluindo de vasculites ANCA e IgG4. A TC-TAP mostrou inflamação extensa da aorta, posteriormente confirmada pela PET-TC. A biópsia da artéria temporal foi normal. Por cumprir os critérios de diagnóstico de ACG, iniciou tratamento com metilprednisolona 1 g ev. durante 5 dias seguido de prednisolona 60 mg/dia e tocilizumab 6 mg/kg. Após seis meses, os sintomas resolveram e o estudo laboratorial normalizou, assim como as alterações observadas na RM-CE.

Conclusão: Este caso ilustra uma apresentação rara de ACG. Na literatura existem apenas casos reportados de PRES secundário a Takayasu no contexto de hipertensão, assim como secundário ao tratamento com tocilizumab. Apesar de na nossa doente não haver registos de hipertensão, levantamos a hipótese do PRES dever-se a uma disfunção endotelial dos vasos intracranianos secundária ao processo inflamatório.

D. Vasculares

EP-006 - VASCULITE PRIMÁRIA DO SNC OU CAA-RI?

Maria Teresa Durães²; Leonardo Barbosa²; André Miranda¹; Sofia De Figueiredo²

1-Unidade de Neurorradiologia de Intervenção Cerebrovascular- Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa

Introdução: A angiopatia amiloide cerebral inflamatória é um subtipo raro de angiopatia amiloide, caracterizada pela presença de depósitos de β -amilóide nas paredes dos vasos de pequeno e médio calibre associado a inflamação e edema. Pode apresentar-se sob a forma de cefaleias, défices neurológicos focais, alteração comportamental e/ou do estado de consciência e crises epiléticas. A maioria dos doentes responde à terapêutica imunossupressora.

Caso Clínico: Sexo masculino, 60 anos, com internamento em outubro de 2023 por hematoma lobar parieto-temporal esquerdo e com diagnóstico simultâneo em RM de lesão na vertente anterior da corona radiata direita, com facilitação à difusão. Em maio de 2024, recorreu ao serviço de urgência por vômitos repetidos, tonturas, alteração do estado de consciência e paresia facial central esquerda, transitória. A TC cranioencefálica realizada em contexto de urgência, não revelou lesões agudas. Foi internado para investigação complementar. Realizou RM Cerebral, que mostrou múltiplas lesões subcorticais bilaterais de aspeto ovoide, hiperintensas nas sequências com TR longo. Prosseguiu estudo etiológico com Angiografia e RM com estudo da parede vascular, que revelou envolvimento de vasos de pequeno e médio calibre com múltiplas irregularidades, colocando em hipótese um processo vasculítico versus angiopatia amiloide cerebral. Iniciou corticoterapia e foi orientado para terapêutica imunossupressora poupadora de corticoide em ambulatório com o diagnóstico provável de Vasculite do SNC. Regressou ao Serviço de Urgência por quadro hipomaniaco, provavelmente associado a corticoterapia. Repetiu RM cerebral que demonstrou ausência de novas lesões e involução das lesões frontais presentes em estudo de imagem realizado em maio, colocando-se assim a CAARI (cerebral amyloid angiopathy related inflammation) como a hipótese de diagnóstico mais provável.

Conclusão: O caso apresentado ilustra um processo diagnóstico complexo de uma entidade rara cuja apresentação pode ser mimetizada por outras patologias e destaca a importância do diagnóstico precoce para otimizar o prognóstico dos doentes com CAARI.

D. Vasculares

EP-007 - DIAGNÓSTICO DE DOENÇA DE MENKES APÓS AVC HEMORRÁGICO

Mafalda Perdicoulis¹; Ana João Marques¹; Ricardo Almendra¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A doença de Menkes corresponde a uma perturbação do metabolismo do cobre por mutações no gene *ATP7A* de hereditariedade recessiva ligada ao cromossoma X. A forma clássica é uma doença precocemente letal, contudo existem variantes menos severas, como é o caso da síndrome dos cornos occipitais.

Caso Clínico: Senhora de 44 anos, autónoma nas atividades de vida diárias, com compromisso cognitivo conhecido, sem outros antecedentes pessoais conhecidos ou medicação habitual, foi levada ao SU por défice motor, apresentando ao exame neurológico desvio oculocefálico para a direita, anosognosia, hemianopsia homónima esquerda, hemiparesia esquerda, com sinal de Babinski homolateral. Seguindo o protocolo de WAVC, realizou TC-CE, que evidenciou lesão hemorrágica extensa, com componentes hemáticos principalmente intraventriculares e aparente componente intra-axial no centro semi-oval à direita, lâmina de hematoma subdural falco-tentorial e incipiente hidrocefalia. Perante a suspeita de causa macrovascular para o evento hemorrágico, realizou angiografia que revelou múltiplas irregularidades do calibre das artérias carótidas internas e marcada tortuosidade dos vasos de grande e médio calibre, bilateralmente, e clara proeminência e proliferação vascular das artérias lenticuloestriadas com origem no segmento M1 direito, evocando o padrão Moyamoya. Associadamente, notou-se um fenótipo marfanoide, com fâcies longilínea, atrofia muscular distal, alguma hiperlaxidez articular distal e dedos aracnóides, o que propiciou a realização de um teste genético para doenças do colagénio, tendo sido identificada uma variante do gene *ATP7A* descrita na doença de Menkes. Em revisão, identificam-se exostoses do osso occipital, típicas da síndrome dos cornos occipitais.

Conclusão: No caso apresentado, o evento hemorrágico surge no contexto e leva ao diagnóstico de uma variante relativamente indolente da doença de Menkes, feito numa idade atipicamente avançada e sugestivo de síndrome dos cornos occipitais, ilustrando uma associação incomum e sublinhando a importância de uma abordagem multidisciplinar.

D. Vasculares

EP-008 - OFTALMOPLÉGIA INTERNUCLEAR, UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES

Teresa Henriques Morais¹; Mariana Cabral¹; Pedro Miguel Lopes¹; Catarina Barbosa²; Isabel Borges²

1-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.R.; 2-Serviço de Medicina Interna, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.R.

Introdução: A arterite de células gigantes (ACG), vasculite sistémica que afeta maioritariamente a aorta e principais ramos desta, ocorre frequentemente em associação à polimialgia reumática.

A Oftalmoplegia Internuclear (OIN), secundária a lesão do fascículo longitudinal medial, está normalmente associada a lesões desmielinizantes ou vasculares.

A associação entre ACG e OIN apesar de descrita na literatura, constitui um achado incomum e cuja fisiopatologia ainda não se encontra totalmente esclarecida.

Caso Clínico: Homem, 67 anos, antecedentes de fibrilhação auricular hipocoagulada, diabetes *mellitus* tipo 2 e hipertensão arterial, internado por quadro constitucional com 4 meses de evolução com astenia, perda ponderal (7 kg), mialgias e artralgias inflamatórias generalizadas. Admissão em SU por diplopia na levoversão, cefaleia temporal bilateral e desequilíbrio com incapacidade para a marcha.

Ao exame neurológico evidenciava OIN direita e nistagmo vertical na supravversão; atrofia muscular marcada; tremor postural e de intenção; ataxia axial com limitação importante da marcha. Sem outras alterações.

Analicamente com anemia normocítica normocrômica e elevação de VS e PCR; RM-CE, angioRM-CE e EMG sem altera-

ções de relevo. Após exclusão de causas infecciosas e neoplásicas/paraneoplásicas, efetuado ciclo de 7 dias de metilprednisolona 1000 mg id com franca melhoria sintomática. À data de alta, mantém limitação *minor* da adução OD, sem nistagmo OE; tremor postural e de intenção.

Posteriormente, efetuada PET-FDG que sugere quadro de vasculite de grandes vasos associada a polimialgia reumática, confirmadas pela presença de inflamação granulomatosa em biópsia da artéria temporal esquerda.

Atualmente, apresenta-se sem alterações da oculomotricidade e marcha, com discreto tremor postural e de intenção. Sob metotrexato e corticoterapia em redução de dose.

Conclusão: Assim, o caso acima descrito representa uma apresentação atípica da ACG, chamando a atenção para uma hipótese de diagnóstico a considerar aquando do estudo etiológico de quadro de OIN, especialmente na população com mais de 50 anos.

D. Vasculares

EP-009 - SINAIS MICROEMBÓLICOS NO ECO-DOPPLER TRANSCRANIANO APÓS MANIPULAÇÃO CAROTÍDEA COMO MARCADOR DE INSTABILIDADE DA PLACA

Bruno Carvalho¹; Luísa Fonseca²; Pedro Castro¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital São João; 2-Unidade AVC, Hospital São João, Porto, Portugal

Introdução: A deteção de sinais microembólicos (SME) por eco-Doppler transcraniano é essencial na avaliação de placas carotídeas, permitindo de uma forma não invasiva, identificar a presença de microêmbolos sugestivos de instabilidade das placas. Essa instabilidade é um fator de risco significativo para eventos cerebrovasculares mesmo em placas que *a priori* seriam benignas.

Caso Clínico: Homem de 85 anos, com diabetes tipo 2, hipertensão, cardiomiopatia dilatada com pacemaker e fibrilação auricular permanente, sob dabigatran, apresentou-se com síndrome lacunar sensitivo-motor esquerdo com 9 horas de evolução. As análises laboratoriais e a TC cranioencefálica inicial não revelaram alterações agudas. A angioTC demonstrou uma placa aterosclerótica não-oclusiva no bulbo carotídeo direito. Não foi candidato a reperfusão. Após admissão na Unidade de AVC, o eco-Doppler cervical confirmou uma placa heteroecogénica com estenose de 50%-60% na artéria carótida interna direita, sem repercussão hemodinâmica significativa. Simultaneamente, realizou-se monitorização bilateral das artérias cerebrais médias no segmento M1, durante 15 minutos, para detetar SME espontâneos. Foram detetadas duas chuvas de êmbolos associadas à manipulação da sonda cervical à direita, sugerindo instabilidade da placa. Devido a isso, a anticoagulação foi alterada para edoxabano e iniciou-se aspirina. Manteve estabilidade hemodinâmica e neurológica, com melhoria no NIHSS de 4 para 3 em 24 horas. Após 1 mês, sem défices neurológicos, mas com SME persistentes à manipulação cervical, propôs-se a colocação de um stent na artéria carótida direita para estabilizar a placa e prevenir futuros eventos embólicos.

Conclusão: Este caso sublinha a importância crucial da deteção de SME na identificação de placas carotídeas de alto risco. Alterou a estratégia de tratamento médico do doente, bem como na proposta de intervenção com stenting carotídeo. Além disso, este caso evidencia o papel determinante dos SME na compreensão dos mecanismos fisiopatológicos subjacentes à recorrência de AVC e na clarificação da etiologia em casos clínicos complexos.

D. Vasculares

EP-010 - AVC ISQUÉMICO E EMBOLIA PARADOXAL: IMPORTÂNCIA DA IDENTIFICAÇÃO DE MÚLTIPLAS FONTES

Diana De Pinho¹; Andrea Cabral¹; Sofia Casanova¹; Pedro Barros¹; Henrique Costa¹; Mariana Rocha¹; Joana Novo¹; Miguel Veloso¹; Ludovina Paredes²; Tiago Gregório²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho

Introdução: Malformações arteriovenosas pulmonares (MAVPs) são anomalias vasculares raras (2-3/100 000) caracterizadas por comunicações diretas entre artérias e veias pulmonares, originando um *shunt* extra-cardíaco com risco de embolia paradoxal. As MAVPs ocorrem em 80-90% dos casos de telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) e configuram uma causa subdiagnosticada de AVC. O foramen ovale patente (FOP), todavia, constitui a causa mais frequente de embolia paradoxal, apresentando uma prevalência de 15%-35% na população geral.

Caso Clínico: Mulher, 63 anos, com antecedentes de THH com MAVP conhecida e não tratada. Recorreu ao SU por episódios estereotipados (<30 minutos) caracterizados por parestesias em distribuição braquiofacial esquerda, com marcha anatómica. Ao exame neurológico, apresentava parésia facial central e braquial esquerdas. A RM-CE mostrou uma lesão isquémica aguda em território cortical da ACM direita, bem como sequelas de enfartes em território vertebrobasilar e da ACM esquerda. Da investigação realizada, o eco-Doppler transcraniano com *bubble test* demonstrou um padrão em cortina tardio, a sugerir *shunt* direito-esquerdo extracardíaco; a angio-TC torácica documentou ligeiro aumento dimensional da MAVP; o eco-TT demonstrou septo inter-auricular aneurismático sem inequívoco *shunt*. Assumiu-se, portanto, etiologia embólica por *shunt* pulmonar e foi proposta embolização arterial da MAVP. Repetiu-se o eco-Doppler transcraniano para reavaliação do *shunt*, ainda presente, embora menos marcado e mais precoce. Realizou eco-TE, que revelou FOP de alto risco (PASCAL score possible), tendo sido proposto o seu encerramento.

Conclusão: Com o presente trabalho pretendemos enfatizar a importância de considerar causas alternativas de *shunt* direito-esquerdo em doentes com ESUS. As MAVPs, ainda que raras, constituem a segunda fonte embólica paradoxal mais frequente, a seguir ao FOP, sendo a sua presença sugerida pela deteção tardia de bolhas no eco-Doppler transcraniano. Salientamos ainda a pertinência de realizar eco-Doppler de reavaliação após encerramento da MAVP, com o intuito de confirmar o sucesso do seu encerramento e rastrear fontes embólicas adicionais.

D. Vasculares

EP-011 - QUANDO O TRAUMA SE TORNA CRÍTICO: ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL SECUNDÁRIO A COMPRESSÃO CAROTÍDEA POR CORPO METÁLICO PÓS TRAUMÁTICO

Débora Pinheiro¹; Jorge Ferrão¹; Motasem Shamasna¹; Vitor Rego²; Inês Gil²; Ana Paula Fidalgo³; Ana Luísa André¹; Francisco Bernardo¹; Vítor De Oliveira⁴

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro; 3-Unidade de AVC,

Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro; 4-Serviço de Otorrinolaringologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria – Hospital de Santa Maria

Introdução: Os AVCs secundários a traumatismos cranioencefálicos com corpos estranhos penetrantes são eventos raros e potencialmente graves. O envolvimento de estruturas importantes como o seio cavernoso e a artéria carótida interna (ACI) devem ser identificados prontamente, de modo a tratar precocemente e diminuir a comorbidade associada.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, com antecedentes pessoais de enxaqueca sem aura, sofreu traumatismo ocular esquerdo após perfuração da viseira de proteção por corpo estranho enquanto operava uma roçadora. Na avaliação inicial não tinha sintomas nem era evidente corpo estranho na região ocular. Posteriormente iniciou, progressivamente, cefaleia periorbitária esquerda intensa, alteração do discurso e do comportamento e parestesias na mão direita. O exame neurológico revelou síndrome de Gerstmann incompleto (disgrafia, acalculia e agnosia digital) e déficit motor na mão direita. A TC-CE evidenciou a presença de um corpo estranho metálico linear no seio cavernoso esquerdo adjacente à ACI esquerda e hipodensidade cortico-subcortical fronto-temporo-parieto-occipital esquerda, compatível com lesão isquêmica no território da artéria cerebral média esquerda. A angio-TC revelou estenose de 50%-60% da ACI esquerda secundária a compressão pelo corpo estranho e a angiografia cerebral por subtração digital evidenciou pequena fístula carotídeo-cavernosa incipiente. Após estabilização clínica, o doente foi submetido a remoção cirúrgica do corpo estranho por via endoscópica transnasal por equipa multidisciplinar de otorrinolaringologia e neurocirurgia. O exame neurológico pós procedimento revelou afasia global, ptose palpebral esquerda e parésia do III, IV e V pares cranianos esquerdos.

Conclusão: Este caso ilustra a importância do alto índice de suspeição clínica e da utilização de exames de imagem apropriados em traumatismos craniofaciais, mesmo quando a apresentação inicial é pouco expressiva. A localização do corpo estranho próximo a estruturas vasculares críticas, como a ACI, exige intervenção multidisciplinar terapêutica célere e coordenada para minimizar o risco de défices neurológicos permanentes.

D. Vasculares

EP-012 - EMBOLIA GORDA APÓS ACIDENTE DE VIAÇÃO: UM CASO DE COMA POR MICROEMBOLISMO CEREBRAL

José Fins¹; António Costa¹; Inês Laranjinha¹; Catarina Pinto²; Alexandre Pinto³; Gabriela Lopes¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3-Serviço de Cuidados Intensivos, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: O embolismo gordo apresenta-se com a tríade clássica de alteração do estado de consciência, disfunção respiratória e petéquias, geralmente após fratura de ossos longos. É uma causa rara de enfarte cerebral embólico, mais comumente na presença de foramen oval patente (FOP).

Caso Clínico: Mulher de 76 anos, com antecedentes de hipertensão e dislipidemia, admitida no Serviço de Urgência após atropelamento, sem TCE ou perda de consciência. Apresentava-se hemodinamicamente estável, com sinais de insuficiência respiratória; ao exame neurológico estava sonolenta, abria os olhos à chamada, sem défices focais. A abordagem segundo

protocolo de trauma identificou fratura fechada do úmero distal esquerdo; a TC-CE inicial excluiu alterações.

Por episódio de vômito e deterioração do estado de consciência, com abertura ocular apenas à estimulação dolorosa, *roving eyes* e sinal de Babinski direito, repetiu TC-CE (normal); RM-CE demonstrou múltiplos focos de hipersinal T2/FLAIR cortico-subcorticais em ambos os hemisférios cerebrais, hemisférios cerebelosos, gânglios da base e tálamos bilateralmente, sugestivos de microenfartes embólicos. Neste contexto, foi assumido o diagnóstico de provável embolia gorda; a doente foi admitida em Unidade de Cuidados Intensivos, sedada e ventilada.

Nas semanas seguintes, assistiu-se a melhoria clínica significativa, com autonomia ventilatória e recuperação da vigília. Nessa altura, apresentava afasia global, hemiparésia direita (membro superior plégico e membro inferior grau 3) e monoparésia crural esquerda grau 3. O ecocardiograma transtorácico e Doppler transcraniano não documentaram *shunt* direito-esquerdo.

Foi transferida para a enfermaria de Neurologia três semanas após a admissão, onde manteve evolução neurológica favorável, à data da alta com recuperação completa dos défices focais, conseguindo marcha autónoma.

Conclusão: Reportamos um caso de microembolismo cerebral por embolia gorda após fratura traumática do úmero. Salienta-se a importância de considerar esta hipótese no contexto adequado, mesmo na ausência de FOP. A recuperação neurológica franca, neste caso, está de acordo com descrições prévias na literatura.

D. Vasculares

EP-013 - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E NEUROPSICOLÓGICA DA SÍNDROME DE SUSAC: REVISÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS

Beatriz Barreto^{1,2}; Pedro Abreu^{1,2}; Cláudia Sousa³; Daniela Ferro^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde 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-Unidade de Neuropsicologia, Serviço de Psicologia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Susac (SS) é uma doença autoimune rara, caracterizada pela tríade de encefalopatia, hipoacusia neurosensorial e oclusão de ramos arteriais da retina, embora a tríade completa nem sempre esteja presente. O nosso objetivo foi caracterização clínica e neuropsicológica de uma série de casos de SS.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo de portadores de SS (pSS) seguidos num centro terciário, entre 2009 e 2024.

Resultados: Foram identificados quatro pSS, três mulheres e um homem, com idade ao diagnóstico compreendida entre 27 e 37 anos. Dois pSS apresentavam antecedentes de enxaqueca e um tinha histórico de depressão previamente ao diagnóstico. Em três pSS, a primeira manifestação clínica da doença foi neurológica: dois apresentaram-se com encefalopatia e um apresentou agravamento da enxaqueca e défices neurológicos focais. A tríade completa foi observada em três pSS. Todos foram tratados com imunossuppressores a longo prazo. Na avaliação neuropsicológica realizada no ano do diagnóstico, após a fase aguda, todos à exceção de um apresentavam quadro cognitivo normal. Adicionalmente, três pSS reportavam sintomatologia depressiva e/ou ansiosa nesse momento. Dois anos após o diagnóstico, um dos pSS com quadro cognitivo normal inicialmente desenvolveu déficit cognitivo ligeiro. Nos dois pSS com déficit cognitivo, os domínios mais frequentemente afeta-

dos foram as funções executivas e a atenção. Um deles realizou reabilitação cognitiva, com bons resultados.

Conclusão: Este estudo descreve as manifestações clínicas e neuropsicológicas desta coorte de pSS, destacando a variabilidade na apresentação e evolução da doença. As avaliações neuropsicológicas sequenciais mostraram que, embora a maioria dos pSS tivesse um perfil cognitivo normal numa fase inicial, há risco de deterioração cognitiva ao longo do tempo. Além disso, a sintomatologia depressiva e/ou ansiosa mostrou ser uma comorbidade comum na nossa coorte, mesmo entre aqueles sem antecedentes psiquiátricos. Estes resultados realçam, também, a importância do acompanhamento neuropsicológico a longo prazo destes doentes.

D. Vasculares

EP-014 - AFASIA MOTORA NUM PORTADOR DE SURDEZ DESDE A INFÂNCIA: SERÃO AS ÁREAS CEREBRAIS DE LINGUAGEM AFETADAS IDÊNTICAS ÀS DAS PESSOAS COM LINGUAGEM ORAL PRESERVADA?

Leonardo Barbosa¹; Roberto Franco¹; Paulo Castro Chaves^{2,3}; Rui Araújo^{1,4}

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde São João, Porto; 2-Unidade de AVC da Unidade Local de Saúde São João, Porto; 3-Serviço de Medicina Interna da Unidade Local de Saúde São João, Porto; 4-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto

Introdução: A linguagem gestual (LG) é uma função cognitiva que se diferencia parcialmente da linguagem escrita ou oral (LEO), como evidenciado por estudos de neuroanatomia funcional em pessoas com surdez desde a infância (pSI). A avaliação semiológica de défices de linguagem em pSI pode apresentar desafios significativos, influenciando diretamente a orientação clínica e o prognóstico.

Caso Clínico: Mulher de 71 anos, autónoma, pSI, com neoplasia metastizada em tratamento paliativo, foi trazida ao SU pelos familiares que reportavam assimetria facial e fraqueza do membro superior direito presente ao acordar, referindo também que a doente não se expressava e não cumpria ordens por LG como habitual. À avaliação neurológica, com apoio de familiar fluente em LG, não cumpria ordens simples escritas ou dadas por LG, não comunicava por LG ou pela escrita, apenas cumprindo ordens por imitação; apresentava ainda parésia facial central direita e diminuição da força muscular (G4/5) do membro superior direito. Realizou TC-CE, evidenciando hipodensidade cortico-subcortical fronto-opercular esquerda de novo, e angio-TC dos troncos supra-aórticos: ausência de preenchimento da divisão superior de M2 esquerda. Foi internada na unidade AVC e após estudo etiológico, assumiu-se etiologia embólica por estado pró-trombótico. Cinco dias depois, realizava de forma inconsistente ordens simples dadas por LG e comunicava frases simples pela mesma via. Foi transferida para Oncologia para continuação de cuidados paliativos.

Conclusão: Apesar de se reconhecer a existência de diferenças parciais das áreas cerebrais responsáveis pela LG em comparação com as pessoas com LEO, este caso destaca a importância das áreas frontais posteriores-inferiores do hemisfério dominante, nomeadamente área de broca, também na LG. Além disso, alerta para necessidade de desenvolver estratégias para avaliar com exatidão défices de linguagem, ou outros, nos pSI, cujos quadros de afasia

podem não ser tão facilmente reconhecidos como em pessoas com LEO preservada, influenciando a orientação e prognóstico.

D. Vasculares

EP-015 - PARACENTRAL ACUTE MIDDLE MACULOPATHY: A RETINAL STROKE SUBTYPE WHICH STROKEOLOGISTS SHOULD KNOW ABOUT

Diogo Damas¹; Sara Matos¹; André Jorge¹; Ana Inês Martins¹; Gustavo Santo¹; Fernando Silva¹; João Lemos¹

1-Hospital Universitário de Coimbra, ULS Coimbra

Introduction: Paracentral acute middle maculopathy (PAMM) represents a unique type of retinal stroke, and has been associated with several vascular risk factors, including carotid disease and microvascular retinopathy. Importantly, PAMM manifests with sudden monocular vision loss and a strikingly normal fundoscopic examination. Accordingly, only when performing optical coherence tomography (OCT), will one confirm the presence of hyperreflective bands localized to the inner retina, clearly indicating ischemia of the capillary retinal plexuses. We report 2 patients with PAMM, a condition which strokeologists should be aware of.

Case Report:

Case 1: A 56-year-old female with prior arterial hypertension presented with an acute scotoma in the right eye and no other visual and/or focal neurological symptoms. Best corrected visual acuity (BCVA) was 16/20 on the right eye, and colour vision and fundus examination were unremarkable. Perimetry showed a central scotoma in the right eye. OCT documented a hyperreflective band at the level of inner nuclear and outer plexiform layers, consistent with PAMM. Further vascular investigation showed no relevant findings. PAMM was believed to reflect hypertensive microvascular disease. Secondary prevention was initiated. On follow-up, there was perimetric improvement.

Case 2: A 53-year-old male with prior arterial hypertension reported acute visual loss of right eye and left-side weakness. BCVA was 30/20 on the right eye and fundus examination was grossly normal. OCT showed hyperreflective bands in the right macula, compatible with PAMM. Vascular imaging documented narrowing and intramural thrombus of the right internal carotid artery, suggestive of carotid dissection. Antiplatelet therapy and rehabilitation were initiated. Further visual assessment was scheduled.

Conclusion: Acute monocular vision loss in the presence of normal fundoscopic examination can still reflect a retinal stroke, from hypertensive microvasculopathy to imminent atherothrombotic retinal artery occlusion. The presence of retinal hyperreflective bands on OCT confirms PAMM and should prompt immediate exclusion of cerebrovascular disease.

D. Vasculares

EP-017 - AIT DE REPETIÇÃO EM CONTEXTO DE DOENÇA MIELOPROLIFERATIVA

Mafalda Perdicoulis¹; Pedro Guimarães¹; Vanessa Pires²; Ricardo Almendra¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A trombocitose essencial é uma doença mieloproliferativa de curso tipicamente indolente, podendo ser

assintomática ou estar associada a sintomas inespecíficos ou mesmo a complicações hemorrágicas ou trombóticas, sendo a trombose, nomeadamente cerebral, hepática ou coronária, a principal causa de morbi-mortalidade entre os doentes com trombocitose essencial.

Caso Clínico: Senhor de 64 anos, com antecedentes de HTA, medicado com perindopril 10 mg, recorreu ao SU por sensação de formigues no MSE e face, associada a discreto défice motor ipsilateral, com duração de poucos minutos e com reversão espontânea. Nos últimos dois meses teria tido repetidos episódios transitórios de alteração sensitiva e por vezes motora do hemicorpo esquerdo, com duração semelhante. Ao exame neurológico, hemi-hipoestesia esquerda, sem défice motor objetivável, reflexo cutâneo-plantar indiferente à esquerda, sem outras alterações a assinalar. Realizou estudo analítico, com discreta trombocitose (415x10³/µL), angio-TC CE, doppler e ECG, sem alterações de relevo. Assumindo-se o diagnóstico de AIT, iniciou terapêutica de prevenção secundária, com AAS 100 mg e atorvastatina 40 mg. No entanto, seguiram-se novos episódios similares, tendo-se objetivado em estudo analítico subsequente um incremento da trombocitose (710x10³/µL). Foi investigado por Hematologia, tendo sido identificada a mutação *JAK2V617F*; realizou ecografia com esplenomegalia e biópsia óssea compatível com trombocitose essencial, iniciando terapêutica com hidroxiureia, com redução significativa da trombocitose, e não tendo tido desde então novos episódios sugestivos de evento vascular cerebral.

Conclusão: A trombocitose essencial é um fator de risco relativamente incomum de eventos vasculares, e neste contexto pode ser um diagnóstico facilmente ignorado, dada a inespecificidade sintomática. A identificação desta entidade clínica possibilita a prevenção de futuras complicações trombóticas e hemorrágicas, tal como se verifica no presente caso.

D. Vasculares

EP-018 - MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA COM ENVOLVIMENTO DO CONE MEDULAR: UM CASO ASSOCIADO A FÍSTULA ARTERIODURAL

Nathalia Ferreira¹; Francisco Millet¹; Diogo Damas¹; Egidio Machado¹; César Nunes¹; Carolina Maia¹; Carla Cecília Nunes¹
1-ULS Coimbra

Introdução: A mielite longitudinalmente extensa (LEMT) com envolvimento do cone medular é uma forma de apresentação neurológica rara e o diagnóstico diferencial inclui patologias inflamatórias, infecciosas, neoplásicas e vasculares. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado são essenciais para evitar déficits neurológicos permanentes.

Caso Clínico: Homem de 66 anos, hipertenso e com dislipidemia, internado em março de 2024 com queixas de parestesias nos membros inferiores, fraqueza no membro inferior direito, e disfunção esfinteriana e sexual com um mês de evolução e agravamento progressivo. Ao exame, apresentava uma paraparesia assimétrica de predomínio direito, nível sensitivo algico em L2, ausência de contração anal voluntária com percepção sensorial presente e sinal de Babinski bilateral (síndrome de cone/cauda equina). Sem história de trauma ou infeções recentes. A TC dorso-lombar revelou alterações degenerativas sem compressão medular. Exames laboratoriais, incluindo serologias infecciosas e autoimunes (anti-MOG e anti-aquaporina 4), ADA e ECA foram normais, excepto uma hiperproteinorrquia (127

mg/dL). A RM medular mostrou uma extensa área de hipersinal em T2, de D7 até ao cone medular, com realce pós-gadolinio. Após 10 dias de corticoterapia e 7 sessões de plasmaferese, registou-se uma melhoria discreta dos défices e a RM mostrou redução da extensão do hipersinal, mantendo-se captação de gadolinio entre D10 e D12. Observado em consulta de Doenças Desmielinizantes em junho, mantinha défices importantes (sem capacidade de marcha e necessidade de algalias intermitentes). Uma nova RM revelou pequenas estruturas vasculares serpiginosas perimedulares, confirmadas por angiografia seletiva como uma fístula arteriovenosa (FAV) alimentada pela artéria radicular L4 direita. A embolização endovascular foi realizada com sucesso em setembro, seguida de alta para reabilitação.

Conclusão: Este caso sublinha a importância da suspeição clínica e realização de exames imagiológicos adequados no diagnóstico de LEMT associada a FAV. A identificação precoce e o tratamento imediato são cruciais para a recuperação neurológica do doente.

D. Vasculares

EP-019 - CONVEXAL SUBARACHNOID HAEMORRHAGE IN A PATIENT UNDER PEMBROLIZUMAB-LENVATINIB COMBINATION THERAPY

Marco Almeida²; Paulo Simão¹; João Catela²; Fernando Matias²
1-Centro Hospitalar e Universitário Cova da Beira EPE; 2-Centro Hospitalar e Universitario de Coimbra

Introduction: Lenvatinib plus pembrolizumab protocol is a type of immunotherapy/target-therapy approved for the treatment of advanced renal cell carcinoma and advanced endometrial carcinoma. Lenvatinib is an oral, multitargeted tyrosine kinase inhibitor (TKI) while pembrolizumab is a monoclonal immunoglobulin G4 antibody directed against human cell surface receptor for programmed cell death-1 (PD-1). Brain hemorrhages have been listed as possible side effects of both these drugs.

Case Report: A woman in her 60s was brought to the emergency department due to a first new-onset seizure. She was drowsy on arrival and was unable to provide a clinical history. She had a medical history of advanced endometrial cancer for which she was under the therapeutic protocol pembrolizumab plus lenvatinib. Arterial blood pressure was within normal range. Laboratorial investigation was unremarkable. Brain CT detected a bilateral convexal subarachnoid hemorrhage (SAH) with discrete bilateral opercular vasogenic edema. CT angiography did not find any vessel abnormalities. Cerebrospinal fluid analysis was macroscopically hemorrhagic, but otherwise unremarkable. Brain MRI did not provide additional information. Angiography was reported as normal. Although considered a rare adverse reaction, cerebral hemorrhage has been described for both pembrolizumab and lenvatinib. We cautiously assumed a probable drug-related SAH after a thorough review of potential causes. Following discontinuation of these drugs and under anti-convulsive therapy, the patient remained asymptomatic without new episodes and was discharged home.

Conclusion: Novel antineoplastic agents may have rare adverse reactions, sometimes difficult to recognize. Due to the ubiquitous effects of these drugs, non-oncologist clinicians might not be familiar with rare adverse reactions. Multidisciplinary discussion is a fundamental step to address serious adverse reactions in neoplastic background.

D. Vasculares

EP-020 - EMBOLIA GORDA: O CASO DE UM AVC APÓS FRATURA ÓSSEA

Rui Dinis Fernandes¹; Beatriz Vieira²; Elsa Rocha²; Marco Melo²; Anabela Oliveira²; Liliana Letra¹; Beatriz Santiago¹; José Beato Coelho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro; 2-Serviço de Medicina Intensiva, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro

Introdução: O AVC é uma complicação grave que se pode desenvolver após uma fratura óssea, ocorrendo em 0.45% das fraturas. A embolia gorda é uma causa rara de patologia cerebrovascular, verificando-se a instalação dos sintomas nas primeiras 24 a 72 horas após o trauma.

Caso Clínico: Homem, 23 anos, internado no serviço de Ortopedia por fratura médio diafisária cominutiva dos ossos da perna direita. Ao 2º dia de internamento, apresentou alteração súbita do estado de consciência, apresentando ao exame neurológico sinais piramidais bilaterais e disfunção cerebelosa, pelo que realizou TC-CE e angio-TC cerebrais, sem alterações. Realizou estudo neurosonológico transcraniano que apresentou sinais compatíveis com microembolizações cerebrais, tendo sido a pesquisa de *shunt* direita-esquerda positiva. O EEG revelou padrão de encefalopatia difusa de grau moderado, sem traçado compatível com estado de mal. A RM-CE mostrou múltiplos focos de hipersinal em T2 e T2 FLAIR localizados nos hemisférios cerebelosos, substância branca periventricular e subcortical, de forma bilateral e simétrica, sugerindo padrão de Starfield de lesões por embolia gorda. As ecografias transtorácica e transesofágica não revelaram a presença de *shunt* intracardiaco. A angio-TC torácica não revelou a presença de malformações arteriovenosas a nível pulmonar, no entanto esta foi adquirida em tempo incorreto. Ao 9º dia de internamento, realizou cirurgia para redução e fixação interna da fratura, após estabilidade do quadro clínico.

Conclusão: Este caso realça a possibilidade da ocorrência de evento cerebrovascular após fratura óssea em doentes jovens, sem fatores de risco cardiovascular. O estudo neurosonológico transcraniano desempenhou um papel fundamental na identificação etiológica, permitindo a instituição precoce das medidas preventivas adequadas.

D. Vasculares

EP-021 - SÍNDROME HANDL: UMA DOR DE CABEÇA NA VIA VERDE DE AVC

Joana Almeida Ferreira¹; Tiago Geraldês¹; Liliana Pereira¹; Miguel Grunho¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução: A síndrome de cefaleia e défices neurológicos transitórios com linfocitose no LCR (*HaNDL Syndrome*) é uma entidade rara e subdiagnosticada, cuja apresentação clínica se sobrepõe à de outras doenças neurológicas.

Caso Clínico: Um homem, 37 anos, autónomo, iniciou, subitamente, quadro de cefaleia (parieto-occipital bilateral, com irradiação frontal, opressiva, intensa) e alteração sensitiva transitória no hemicorpo esquerdo, seguido minutos depois por alteração da linguagem e diminuição da força muscular e sensibilidade do hemicorpo contralateral. Foi ativada a Via Verde

AVC e, perante a manutenção dos défices, realizou trombólise endovenosa, com melhoria, sem complicações. Permaneceu assintomático nas 48 horas seguintes. Contudo, em quatro semanas de internamento, teve três novos episódios transitórios (1 a 8 horas) de defeitos neurológicos focais (afasia; afasia e hemihipostesia direita; hemihipostesia direita e «visão distorcida»), todos associados a cefaleia (padrão idêntico, mas com intensidade variável). A punção lombar revelou hiperproteíno-ráquia e pleocitose linfocitária (máximo 144 células), e o EEG ondas lentas temporais esquerdas, com posterior normalização, sendo que a RM-encefálica não evidenciou alterações patológicas. A administração de terapêutica anti- crise epiléptica e analgésica não determinou melhoria do quadro. Foram excluídas possíveis etiologias alternativas. Considerando os episódios transitórios de cefaleia, défices neurológicos focais sem obedecer a território vascular único e o resultado dos exames complementares, estabeleceu-se o diagnóstico de síndrome HaNDL. Não ocorreram novos eventos após a terceira semana de internamento (tempo de seguimento superior a seis meses) e verificou-se melhoria dos parâmetros do LCR.

Conclusão: Este caso, de um jovem com sinais neurológicos focais com perfil vascular de instalação, (corretamente) submetido a trombólise endovenosa, cuja posterior identificação/caracterização da cefaleia, investigação complementar e evolução clínica levaram ao diagnóstico de síndrome HaNDL, é ilustrativo desta síndrome rara. Salienta-se a importância de reconhecer este mimetizador de AVC/AIT de repetição, enxaqueca com aura e/ou epilepsia, nomeadamente no contexto de Urgência/Via Verde AVC.

D. Vasculares

EP-022 - DIAGNOSTIC CHALLENGES IN SUSAC SYNDROME: INSIGHTS FROM A SINGLE-CENTER CASE SERIES*

Leandra Fagundes¹; André Jorge¹; Isabel Monteiro¹; Sónia Batista^{1,3}; Ricardo Gaspar Pires²; João Lemos^{1,3}; Argemiro Geraldo¹
1-Neurology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 2-Neuroradiology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Susac syndrome (SS) is a rare autoimmune disorder characterized by a classic triad of encephalopathy, branch retinal artery occlusions (BRAO), and sensorineural hearing loss. We aimed to describe the clinical features, diagnostic methods, treatment strategies, and outcomes of SS patients treated at a tertiary center, and to compare these findings with the available literature.

Methods: We reviewed the medical records of all patients fulfilling (definite, probable and possible) diagnose of SS based on European Susac Consortium (EuSac) diagnostic criteria followed at Coimbra Local Health Unit between January 2020 and August 2024.

Results: We gathered 3 patients diagnosed with SS (2 definite and 1 probable) and 2 possible cases. All patients were female with a mean age at symptom onset of 40±13.75 years. One patient was excluded from the study because was ultimately diagnosed with multiple sclerosis (MS). One case was classified as probable, only because 'snowball' lesions were absent on magnetic resonance imaging (MRI). None of the patients presented with the full triad of symptoms at the onset. Organ involved at disease onset: central nervous system (CNS) (2), CNS and eye (1), eye (1) and ear (1). The presenting symptoms/signs included headache (3), bilateral hearing loss (1), monocular

lar vision loss (1), blurred vision (1), vertigo (1), gait ataxia (1), and right facial paresthesia (1). All the patients received treatment with rituximab and the median follow-up was 12 months (IQR 38.5). In one of the cases classified as possible, the patient had a diagnosis of MS and a history of chorioretinitis, but met the criteria for retinal involvement.

Conclusion: This study demonstrates the diagnostic complexity of SS, as none of the patients presented with the complete symptom triad at onset. Furthermore, the lack of 'snowball' lesions on MRI and the overlap of symptoms with other conditions further complicate the diagnosis.

D. Vasculares

EP-023 - UM CASO DE DISSOCIAÇÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA: MIELITE TRANSVERSA OU ENFARTE MEDULAR ATÍPICO?

Joana Almeida Ferreira¹; Tiago Gerales¹; Miguel Grunho¹; Liliana Pereira¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução: A síndrome medular dos cordões ântero-laterais é uma entidade rara, que condiciona para/tetraparésia, nível sensitivo espinotalâmico e disfunção autonómica. A causa mais comum é o enfarte da artéria espinhal anterior.

Caso Clínico: Um homem, 70 anos, autónomo, com antecedentes de AVC isquémico criptogénico (aos 43 anos), diabetes mellitus não-insulino-tratada, hipertensão arterial e dislipidémia, foi admitido por quadro súbito de diminuição da força muscular nas mãos, desequilíbrio e retenção urinária. Na observação salientava-se tetraparésia hipotónica de predomínio braquial e distal, simétrica, sinal de Babinski presente bilateralmente, nível sensitivo algíco por C7/T1 e hipopalestesia dos quatro membros. Na RM-Medular foram identificadas quer alterações parenquimatosas (edema, expansão e hipsinal T2 dos cornos medulares laterais de C4 a C7/T1, com restrição à difusão), quer extra-axiais (estenose do canal raquidiano central cervical). Perante apresentação clínica medular transversa, mas envolvimento imagiológico apenas ântero-lateral, foram também consideradas, para além das etiologias vascular e compressiva, causas metabólicas/nutricionais e inflamatórias/autoimunes. Desta investigação etiológica destaca-se défice de ácido fólico e de vitamina B12, e aterosclerose carotídea (não estenosante), intracraniana (estenose das artérias cerebrais posteriores) e aórtica torácica (placas complexas). O EMG excluiu polineuropatia de grandes fibras. A repetição da RM-Medular revelou uma evolução esperada para lesão de natureza isquémica. Estabeleceu-se o diagnóstico de enfarte medular, em território da artéria espinhal anterior, entre C4 e C7/T1, de provável causa aterosclerótica, em doente com demonstração de aterosclerose generalizada (aórtica, cervical e intracraniana), embora não se tenha demonstrado envolvimento local da artéria espinhal anterior (angiografia não realizada por não modificar atitude terapêutica). O envolvimento clínico cordonal posterior explica-se pela presença de edema perilesional.

Conclusão: Este caso ilustra a importância de uma rigorosa correlação entre a apresentação clínica (nomeadamente o perfil de instalação) e os resultados da investigação complementar, particularmente perante manifestações atípicas e quando o exame neurológico contrasta com a neuroimagem encontrada.

D. Vasculares

EP-024 - DELAYED AND RECURRENT PAPILLEDEMA: TWO EMERGING NEURO-OPHTHALMIC PRESENTATIONS IN CEREBRAL VENOUS THROMBOSIS

Sara Matos¹; Ana Inês Martins^{1,2}; André Jorge¹; Inês Pais¹; Beatriz Silva¹; João Sousa¹; Fernando Silva¹; César Nunes³; João Sargento-Freitas^{1,2}; João Lemos^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3-Neuroradiology Unit/Imaging Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal

Introduction: Papilledema in cerebral venous sinus thrombosis (CVST) is present in ~50% of patients at CSVT onset, and usually resolves within 6 months. We report two unique papilledema presentations in CVST, detected through serial neuro-ophthalmic follow-up over 2 years.

Case Report:

Case 1: A 33-year-old female presented with a 2-month headache. Exam was unremarkable and there was no papilledema. MR venogram revealed superior sagittal sinus thrombosis, and she was started on dabigatran. One month later, she developed bilateral papilledema (Frisén grade [FG]1 OD, 2 OS) and right sixth nerve palsy. Repeated CT venogram showed multiple sinus thrombosis. Anticoagulation was switched to warfarin, and acetazolamide was added. Papilledema and strabismus resolved within 1 month, with near-complete sinus recanalization after 1 year.

Case 2: A 29-year-old female with a 3-day headache and normal neurologic and neuro-ophthalmic exam, was diagnosed with CVST involving the left sigmoid and transverse sinus, and jugular vein. Dabigatran was initiated. After 1 year, she developed new-onset papilledema in the right eye, followed by the left eye at 22 months from onset (FG1). Serial OCT corroborated the retinographic findings. There was near-complete recanalization on MR venogram. Acetazolamide is being considered.

Case 3: A 26-year-old female presented with a 3-day headache and pulsatile tinnitus. Exam revealed bilateral papilledema (FG3). CT venogram documented right transverse and sigmoid sinus, and jugular vein thrombosis. Dabigatran and acetazolamide were started. After 3 months, papilledema fully resolved and acetazolamide was stopped. At the 1-year follow-up, papilledema recurred in the right eye (FG1) and was further corroborated by OCT. MR venogram indicated persistent right-sided thrombi.

Conclusion: Papilledema (and intracranial hypertension) can develop or recur up to 1 year after CSVT, regardless of recanalization status and/or previous resolution under anticoagulation and acetazolamide. Our findings challenge current clinical and imaging criteria used to establish clinical resolution in CSVT.

D. Vasculares

EP-025 - ABORDAGEM TERAPÊUTICA DE UM DOENTE COM TROMBOSE VENOSA CEREBRAL PÓS-TRAUMÁTICA E PÚRPURA TROMBOCITOPÉNICA IMUNE

Bárbara Alves Rodrigues¹; Danna Krupka¹; Cláudia Claudino²; Rita Pardal³; Pedro Soares⁴; André Sobral-Pinho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-Serviço de Hematologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de

Imunohemoterapia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

Introdução: A trombose venosa cerebral é uma complicação rara do traumatismo crânio-encefálico. A sua abordagem pode ser dificultada por lesões hemorrágicas associadas e comorbilidades do doente. A trombocitopenia imune é uma causa de diminuição de plaquetas adquirida onde existem anticorpos anti-plaquetares e predisposição para hemorragias. Apresentamos um caso de um doente com uma trombose venosa cerebral pós-traumática e diagnóstico inaugural de trombocitopenia imune.

Caso Clínico: Homem, 48 anos, com antecedentes de equimoses fáceis e gengivorragias no passado. Recorreu ao Serviço de Urgência por traumatismo crânio-encefálico grave tendo realizado TC-CE que documentou focos de contusão fronto-basais bilaterais, hemorragia subaracnoideia frontal bilateral e hematoma subdural direito. Após período de vigilância teve alta clínica, regressando 2 semanas depois por agravamento de cefaleia holocraniana, grave, refratária a terapêutica analgésica, agravada em decúbito e diplopia binocular horizontal. Ao exame apresentava parésia bilateral do nervo abducente, diminuição da acuidade auditiva à direita, e fundoscopia com edema do disco óptico bilateral (frisen 5). Realizou TC-CE e venoTC-CE que mostrou absorção das lesões hemorrágicas previamente descritas e trombose venosa cerebral do seio transversal, sigmoide com extensão à veia jugular direita. Analiticamente, apresentava trombocitopenia grave (~11 000 plaquetas) tendo sido considerada, após discussão clínica multidisciplinar, a possibilidade de trombocitopenia imune. Iniciou terapêutica com imunoglobulina e corticoterapia em conjunto com anticoagulação terapêutica com heparina não fracionada. Ao longo das semanas seguintes verificou-se melhoria progressiva da sintomatologia e das alterações analíticas, tendo tido alta sob corticoterapia e anticoagulação orais.

Conclusão: A TVC pós-traumática num doente com trombocitopenia imune é uma ocorrência rara. Neste caso, o início numa fase precoce de imunoglobulina, corticoterapia e heparina não fracionada teve uma boa resposta clínica e analítica, sem que se tenham verificado complicações hemorrágicas ou fenómenos trombóticos de novo.

D. Vasculares

EP-026 - SÍNDROME DE GASPERINI - UMA RARA MANIFESTAÇÃO CLÍNICA DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Joana Cancela¹; Gil Paz¹; José Miguel Alves¹; Diogo Carneiro¹; João Lemos¹; Isabel Rovisco Pais¹; Fernando Matias¹
1-ULS Coimbra

Introdução: A síndrome de Gasperini classicamente surge por uma lesão no tronco cerebral com atingimento dos núcleos dos V, VI, VII, VIII pares cranianos e do trato espinotalâmico. A etiologia vascular é a mais frequentemente reportada, estando relacionada com o envolvimento do território da artéria cerebrosa ântero-inferior (AICA).

Caso Clínico: Mulher de 87 anos, com antecedentes de hipertensão arterial e dislipidemia mal controlados, recorreu ao Serviço de Urgência por quadro de desequilíbrio da marcha associado a assimetria facial com 24 horas de evolução. Ao exame neurológico apresentava um nistagmo multidirecional, limitação na abdução do olho esquerdo, impulso céfalo per-

dido à esquerda, parésia facial periférica esquerda, hipostesia algica alterna e hemitaxia apendicular esquerda e axial. Dos exames complementares realizados, salienta-se do estudo analítico elevados valores de colesterol total e triglicéridos. O estudo imagiológico por ressonância magnética crânio-encefálica (RM-CE) demonstrou uma área lesional centrada ao pedúnculo cerebeloso médio esquerdo e à vertente lateral e inferior do hemisfério cerebeloso esquerdo, com restrição à difusão protónica, compatível com lesão vascular de instalação aguda. Realizou ainda estudo de vaso por angiografia por tomografia computadorizada cervical e CE que evidenciou assimetria do preenchimento da AICA e artéria cerebrosa superior (SCA) esquerdas por patologia ateromatosa. Durante o internamento foi introduzida terapêutica com dupla anti-agregação plaquetar e estatina em altas doses, evidenciando-se uma boa evolução clínica com recuperação parcial dos défices.

Conclusão: Descrevemos uma síndrome do tronco cerebral raramente reportada na literatura, destacando o seu grande valor localizador e semiológico.

D. Vasculares

EP-027 - HEMORRAGIA INTRAVENTRICULAR E A IMPORTÂNCIA DE NÃO ESQUECER A TROMBOSE VENOSA CEREBRAL PROFUNDA

Stefanie Moreira¹; Aurora Costa¹; Anabela Câmara¹; Joana Pinto¹; José Manuel Araújo¹; Carla Ferreira¹

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

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) resulta na diminuição do retorno venoso e aumento da pressão intracraniana, aumentando o risco hemorrágico, sobretudo de hemorragias intraparenquimatosas e subaracnoideias. A hemorragia intraventricular é menos frequente.

Caso Clínico: Mulher de 44 anos, recorre ao serviço de urgência por quadro com três dias de evolução de cefaleia de localização occipital, em guinada, de intensidade moderada-severa, associada a dor cervical esquerda. Descreve agravamento com tosse e movimentos céfalicos, sem alívio com analgesia. Com antecedentes pessoais de suspeita de trombose venosa profunda no passado e dois abortos espontâneos; antecedentes maternos de tromboflebite de repetição. Medicada cronicamente com fluoxetina e contraceptivo oral combinado. Ao exame neurológico com rigidez da nuca. Realizou TC-CE simples que revelou hemorragia intraventricular esquerda com hiperdensidade espontânea da veia de Rosenthal e seio lateral esquerdo. Veno-TC com ausência de preenchimento do golfo jugular esquerdo, seio lateral esquerdo, confluência dos seios venosos, seio reto e da veia de galeno, bem como escassa densitometria das veias cerebrais internas e da veia de Rosenthal esquerda. Iniciou hipocoagulação com enoxaparina. O estudo realizado excluiu causas auto-imunes ou pro-trombóticas.

Conclusão: Este caso sublinha a necessidade de considerar o diagnóstico de TVC em doentes que apresentam hemorragia intraventricular isolada. A hipocoagulação imediata é recomendada, mesmo na presença de hemorragia cerebral, pois os benefícios de prevenir a progressão do trombo superam os potenciais riscos de agravamento da hemorragia. Dada a predisposição da TVC e da hemorragia intraventricular para o desenvolvimento de hidrocefalia, é essencial manter uma vigilância rigorosa.

D. Vasculares

EP-028 - SÍNDROME DE CLAUDE; UMA APRESENTAÇÃO CLÍNICA RARA DE AVC ISQUÊMICO POR ESTENOSE SUBOCCLUSIVA DA ARTÉRIA CEREBRAL POSTERIOR

Alexandre Roldão Alferes¹; Marco Almeida¹; Emanuel Santos Martins¹; Ana Inês Martins¹; André Filipe Jorge¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A síndrome de Claude é uma síndrome rara do mesencéfalo ventro-medial causada, habitualmente, por uma oclusão dos ramos perfurantes do segmento P1 da artéria cerebral posterior (ACP), classicamente no contexto de doença de pequenos vasos.

Caso Clínico: Homem, 88 anos, autónomo, com antecedentes de HTA, dislipidemia, DRC estágio IV, FA hipocoagulada (com incumprimento terapêutico) e EAM é levado ao SU por quadro súbito de noção de ptose direita, disartria marcada e desequilíbrio, ao acordar. Ter-se-á deitado bem na noite anterior. Negava traumatismo crânio-encefálico, paresia, parestesia, perda de visão, e/ou audição, vertigem e disfagia, sendo difícil averiguar queixas como diplopia devido à disartria severa do doente.

Ao exame apresentava disartria grave, hemiataxia apendicular esquerda, paresia facial central esquerda, Barré positivo esquerdo e uma oftalmoparesia complexa, caracterizada por limitação da adução, supradução e infradução do olho direito, paresia da supradução e abdução do olho esquerdo interpretadas como lesão nuclear do III par direito (contribuindo para limitação da supradução bilateral) e pseudo-paresia de 6º par bilateral por excesso de convergência, sem défice sensitivo, defeito de campo visual ou outros sinais neurológicos focais. A TC-CE não demonstrou lesões agudas e a angio-TC-CE e cervical mostrou estenose/trombo suboclusivo em ACP-P1 direito. Assumiu-se AVC da circulação posterior, clinicamente compatível com síndrome de Claude por suboclusão de grande vaso, posteriormente confirmado em imagem por RM-CE, identificando-se lesão isquémica recente talâmica medial direita, com extensão inferior ao mesencéfalo posterior, em topografia compatível com ramos perfurantes da ACP-P1.

Conclusão: A síndrome de Claude é um subtipo raro de AVC isquémico da fossa posterior, estando poucos casos descritos na literatura que reportem a sua ocorrência em associação com patologia de de grande vaso. É prudente realizar um estudo etiológico completo do AVC, mesmo nos tradicionalmente associados a lesões de pequeno vaso.

D. Vasculares

EP-029 - EPIDEMIOLOGICAL PROFILE OF HOSPITALIZATIONS DUE TO STROKE IN THE LAST 5 YEARS IN PERNAMBUCO, BRAZIL

Daniel Rodrigues Lemos Neto¹; Maria Kaylanne Pinheiro De Araújo¹; Maria Lyvia De Melo Silva¹; Amanda De Oliveira Bernardino²; Wagner Gonçalves Horta²

1-Faculdade de Medicina de Olinda; 2-Universidade de Pernambuco

Introduction: Stroke is an acute neurological syndrome, 80% of which is caused by cerebral ischemia due to thrombotic

or embolic mechanisms, and the remaining 20% is of hemorrhagic origin. Clinical manifestations include paresis, paresthesias, dysarthria, and aphasia, varying according to the vascular area affected. Due to its high prevalence, morbidity, and mortality, stroke is the second leading cause of death in the world. We aimed to analyze the epidemiological profile of hospitalizations due to stroke in the Unified Health System in Pernambuco, Brazil, from 2019 to 2024.

Methods: This is a cross-sectional, descriptive study with a quantitative approach. Data were collected from the DATASUS platform, covering patients with ischemic or hemorrhagic stroke in Pernambuco between January 2019 and December 2024.

Results: In the period analyzed, 52,742 hospitalizations were recorded, with a mortality rate (MR) of 14% due to stroke in Pernambuco, without distinction between ischemic and hemorrhagic types. Distributed respectively in: 325 cases in patients aged 0-19 years (10.15% MR); 2,103 cases in patients aged 20-39 years (12.41% MR); 13 651 cases in patients aged 40-59 years (12.27% MT); 27,147 cases in patients aged 60-79 years (12.99% MT); and 9516 cases in patients aged ≥ 80 years (20.18% MT). Among the cases, 27 470 were in men (14.03% MT) and 25,272 in women (14.10% MT). By race, 5,183 cases were in whites (10.11% MT), 706 in blacks (10.30% MT), 42 223 in browns (14.28% MT), 420 in yellows (9.29% MT), 39 in indigenous people (7.69% MT), and 4,171 with unknown race (17.19% MT).

Conclusion: The data show that the most prevalent variation in hospitalizations was for patients between 60-79 years old, men, black/brown race and the mortality rate was higher in women, patients over 80 years old and of unknown race.

D. Vasculares

EP-030 - UM CASO DE VARIANTE POLIFÁSICA DA SÍNDROME DE SUSAC

Teresa Ascensão Pinheiro¹; José Menezes¹; Sofia Delgado¹; Mariana Santos¹; Sara Machado¹; Lia Leitão¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE, Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra

Introdução: A síndrome de Susac é uma endotelopatía imunomediada, rara, que afeta principalmente mulheres jovens. A tríade clássica é caracterizada por encefalopatia, doença vaso-oclusiva da retina e perda auditiva; embora a apresentação e evolução possa ser muito variável.

Caso Clínico: Mulher de 38 anos, com antecedentes de discopatia cervical, operada; sem medicação habitual.

Avaliada no Serviço de Urgência por queixas mnésicas, alterações comportamentais com repercussão laboral e familiar com 5 meses de evolução, inicialmente interpretadas por iatrogenia a terapêutica opióide. Posteriormente, iniciou cefaleia intensa seguindo-se desequilíbrio, parestesias da hemiface esquerda, diminuição da acuidade auditiva e visão turva com miodesopsias.

Sem febre ou infecção recente. Exame neurológico: parésia menor do membro superior direito, ataxia dos membros inferiores e ataxia da marcha. Sem meningismo.

Realizou uma investigação extensa. RM-CE realizada previamente, sugeriu múltiplas lesões afetando a substância branca, supra e infratentoriais, incluindo o corpo caloso em toda a sua extensão, algumas com realce com gadolínio e realce leptomeningeo. Líquor: pleocitose (9 células), hiperproteinorráquia (81mg/dL) e normoglicorráquia (54mg/dL), tendo iniciado terapêutica anti-microbiana empírica até resultados negativos. Estudo Líquor/sangue alargado infeccioso, neoplásico e auto-

-imune (incluindo anticorpos anti-endotélio) negativo.

Observação oftalmológica, sem alterações à biomicroscopia/fundoscopia e otorrinolaringológica com evidência de escotoma na ordem dos 500 khz no ouvido direito.

Atendendo à clínica e exames complementares descritos, foi considerado o diagnóstico de Síndrome de Susac, tendo iniciado corticoterapia em alta dose e imunoglobulina humana mensal, com remissão clínica e melhoria imagiológica.

Após 4 meses, pela redução dose da corticoterapia, houve recidiva das queixas visuais com extensão dos fenómenos vaso-oclusivos; Incrementada corticoterapia e proposta para tratamento em câmara hiperbárica e rituximab.

Conclusão: Apesar do prognóstico habitualmente favorável, a apresentação polifásica é umas das formas de evolução do Síndrome de Susac. Destacamos assim a necessidade de monitorização contínua destes doentes, para optimização da terapêutica imunossupressora, evitando sequelas graves.

D. Vasculares

EP-032 - ENTRE A CLÍNICA E A IMAGEM: O DESAFIO DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE UM EVENTO VASCULAR E UM EVENTO PÓS-ICTAL

Stefanie Moreira¹; Aurora Costa¹; Anabela Câmara¹; Eduardo Freitas¹; José Manuel Araújo¹; José Nuno Alves¹; Carla Ferreira¹
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A sobreposição sintomática entre um evento vascular e um evento pós-ictal, pode dificultar o diagnóstico inicial e requer uma avaliação cuidadosa.

Caso Clínico: Homem de 64 anos, autónomo, antecedentes de hipertensão arterial, tabagismo, consumo excessivo de álcool e insuficiência cardíaca classe I, foi trazido ao serviço de urgência após ter sido encontrado caído, vomitado, suado, sem mobilizar e falar, recuperando em sete minutos. Duas horas e meia depois, novamente encontrado sem falar e com dificuldade em mobilizar os membros direitos. Ao exame neurológico, bem acordado, sem resposta verbal, cumpria uma ordem simples, parésia facial central direita, hemiplegia direita com aumento do tônus e anestesia direita. TC-CE e Angio-TC sem oclusão de grande vaso. RM-CE com duas pequenas lesões corticais com restrição de difusão, de localização parietal e frontal paramediana esquerdas. EEG normal.

Internado, sob dupla anti-agregação e levetiracetam. Ao exame neurológico no dia seguinte com humor pseudobulbar. Três dias após admissão repete TC-CE, que revela de novo hipodensidade cortico-subcortical envolvendo a área rolândica e parieto-insular esquerda, assumindo-se lesão isquémica aguda em território da artéria cerebral média esquerda, tendo ficado hipocoagulado e com anti-agregação simples. RM-CE cinco dias após admissão com restrição à difusão e hipersinal em T2-FLAIR cortical, em território da ACM e ACA esquerda. Repete EEG, novamente sem atividade epileptiforme. Os défices neurológicos persistiram ao longo do tempo.

Conclusão: Inicialmente, a clínica sugeria um evento isquémico e as lesões corticais não explicavam os défices. A hipótese pós-ictal foi considerada, dado o envolvimento imagiológico cortical, contudo o doente manteve-se sem alteração do conteúdo da consciência, com persistência dos défices e com EEG sucessivamente normais. Este caso ilustra o desafio do diagnóstico diferencial e as dúvidas persistentes após investigação.

D. Vasculares

EP-033 - ESTENOSE CAROTÍDEA INDUZIDA PELA RADIOTERAPIA: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

Stefanie Moreira¹; Anabela Câmara¹; Aurora Costa¹; Ângelo Carneiro²; José Manuel Amorim²; José Nuno Alves¹; Carla Ferreira¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga;

2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A radioterapia realizada no tratamento do cancro da cabeça e pescoço aumenta significativamente o risco de estenose carotídea e de eventos cerebrovasculares por induzir dano tecidual e vascular. Os efeitos locais da radiação tornam o risco do tratamento cirúrgico elevado, optando-se frequentemente pela via endovascular.

Caso Clínico: Homem de 59 anos, autónomo, traqueostomizado por carcinoma epidermoide invasor da região supraglótica, tratado cirurgicamente há 8 anos, seguido de radioterapia durante alguns meses. Apresenta múltiplos fatores de risco vasculares, incluindo hipertensão arterial, diabetes mellitus e doença renal crónica em programa regular de hemodiálise. Cinco anos após o tratamento, apresentou clínica de AIT carotídeos direitos, tendo sido submetido a angioplastia com *stenting* da carótida direita. Dois anos após essa intervenção, descreveu episódios de défices motores e sensitivos bilaterais, interpretados como novos AITs. O doppler dos vasos do pescoço revelou re-estenose do *stent* carotídeo direito de 50% e estenose moderada da carótida esquerda, de 50%-69%, tendo sido submetido a angioplastia com *stenting* da carótida esquerda. Ao longo do tempo, teve dois novos internamentos por episódios de AITs carotídeos à direita. O primeiro, em contexto de enfarte agudo do miocárdio, sendo orientado para nova angioplastia. O segundo internamento, em contexto de hipotensão associada à hemodiálise, com agravamento significativo da re-estenose do *stent* direito, sendo proposta mais uma angioplastia do mesmo lado.

Conclusão: A re-estenose de *stent* é pouco frequente, porém, a radioterapia cervical é um conhecido preditor da mesma. Os doentes com estenoses rádicas representam um desafio da prática clínica tendo em conta o risco inerente de novas re-estenoses e a necessidade de tratamento sucessivos e progressivamente mais complexos.

D. Vasculares

EP-034 - OCLUSÃO BILATERAL DAS ARTÉRIAS VERTEBRAIS: UM CASO CLÍNICO DE ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES

Leandra Fagundes¹; Ana Saraiva²; Patrícia Carvalho²; Fernando Silva¹; Carolina Fernandes¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal

Introdução: A arterite de células gigantes (ACG) é a vasculite de médios/grandes vasos mais prevalente acima dos 50 anos. O AVC raramente é forma de apresentação de ACG, mas pode ocorrer em 3% a 7% dos casos. Parece afetar predominantemente o território vertebro-basilar com envolvimento preferencial dos segmentos V2-V4 proximal das artérias vertebrais.

Caso Clínico: Mulher de 83 anos, hipertensa, apresentou-se

no Serviço de Urgência com vertigem rotatória e perda auditiva direita com três dias de evolução. Negou outros sintomas, exceto perda ponderal não quantificada. Ao exame neurológico, apresentava nistagmo horizontal esquerdo, perda do reflexo de impulso cefálico direito e perda auditiva direita na acúmetria. A TC-CE revelou enfarte subagudo no hemisfério cerebeloso direito e pequenos enfartes sequelares no hemisfério cerebeloso contralateral. a Angio-TC documentou oclusão do segmento cervical de ambas as artérias vertebrais. Avaliação analítica com VS de 39 mm/h e PCR de 0,89 mg/dL. A doente foi internada no serviço de neurologia para vigilância clínica e estudo complementar. No estudo neurosonológico, observou-se estenose do segmento cervical de ambas as artérias vertebrais por espessamento hipo/isoecogênico concêntrico, mas não se identificaram sinais inequívocos de vasculite nas artérias temporais ou restantes vasos cervicais. Foram colocadas as hipóteses de diagnóstico de disseção e de vasculite. A PET FDG-F18 revelou aumento da captação na parede das artérias vertebrais e captação ligeiramente aumentada no tronco braquiocefálico, artérias carótidas comuns e artérias subclávias. A doente manteve défices neurológicos minor e teve alta sob corticoterapia oral.

Conclusão: Este caso clínico sublinha a necessidade de considerar a ACG no diagnóstico diferencial de AVC isquémico da circulação posterior e na presença de patologia esteno-oclusiva em segmentos arteriais normalmente não afetados por doença aterosclerótica. O envolvimento bilateral das artérias vertebrais e o padrão concêntrico do espessamento da parede arterial são achados que devem levantar a hipótese de ACG.

Epilepsia

EP-035 - FIGHT FIRES WITH FIRE!: A IMPORTÂNCIA DA IMUNOTERAPIA PRECOCE DO ESTADO DE MAL EPILEPTICO EM CONTEXTO DE FIRES

Rita Cagigal¹; Sofia Casanova¹; José Augusto Mendes Ribeiro^{1,2}; Amélia Mendes Ribeiro¹; António Martins Campos^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho

Introdução: O *new-onset refractory status epilepticus* (NORSE) define-se como um estado de mal epilético refratário inaugural sem aparente causa estrutural, tóxica ou metabólica ativa. A *infection related epilepsy syndrome* (FIRES) constitui um NORSE precedido, entre 2 semanas e 24 horas, por uma síndrome febril.

É frequente a FIRES apresentar-se como estado de mal super-refratário (persistência do estado de mal epilético após 24 horas de anestesia). A mortalidade é elevada e o prognóstico funcional sombrio.

Está recomendado o tratamento precoce com imunoterapia de primeira linha associada a fármacos anti- crise epilética (FACE) e dieta cetogénica. Em caso de falência, a literatura sugere a instituição precoce de tratamento com imunomoduladores.

Caso Clínico: Mulher, 44 anos, sem antecedentes, trazida ao SU após crise tónico-clónica bilateral. Na semana anterior, teria tido quadro febril que resolveu espontaneamente.

Testemunhada salva de crises no SU com afundamento do estado da consciência, assumido estado de mal epilético convulsivo, foi internada no Serviço de Medicina Intensiva sob FACE e sedação, monitorizada por cEEG.

Do estudo realizado: análise LCR: 7 células (mononucleares), PCR de vírus e cultural negativos; estudo auto-imune, infeccioso

e anticorpos anti-neuronais negativos; RM cerebral: hipersinal T2/FLAIR sub-insular bilateral (sinal do claustrum); TC TAP e ecografia transvaginal: normais; EEG: *extreme delta brushes*.

Assumido diagnóstico de NORSE/FIRES, de etiologia indeterminada. Fez ciclo de metilprednisolona, imunoglobulinas e introduziu dieta cetogénica, mantendo crises.

Iniciou rituximab 22 dias após admissão hospitalar, sendo possível suspender a sedação uma semana depois. Teve alta para um centro de reabilitação cerca de 1 mês depois.

Na consulta de seguimento (6 meses) apresentava-se autónoma e sem aparentes sequelas cognitivas, mantendo crises focais mensais.

Conclusão: Este caso clínico pretende enfatizar a importância da instituição precoce de imunomodulação no tratamento do estado de mal super-refratário em contexto de FIRES na melhoria do prognóstico funcional destes doentes, particularmente na cognição.

Epilepsia

EP-037 - FATORES PREDITORES DE DIAGNÓSTICO NA CONSULTA DE EPILEPSIA DIAGNÓSTICO: ESTUDO RETROSPETIVO

Maria Rosa Andrade Ferreira¹; Filipa Assis Jacinto¹; Catarina Cruto^{1,2}; Axel Ferreira^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A consulta de Epilepsia Diagnóstico (cED) tem como objetivo a identificação precoce de casos de epilepsia e o diagnóstico de outras entidades com abordagens e terapêuticas distintas. Tendo em conta o objetivo da consulta, é importante identificar os fatores que mais se associam com os principais diagnósticos.

O nosso objetivo foi determinar fatores preditores de diagnóstico na cED.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise descritiva e estudo estatístico de potenciais fatores preditores dos diagnósticos mais comuns na cED, de janeiro de 2023 a agosto de 2024.

Resultados: Foram incluídos 160 doentes, 51,25% do sexo masculino, com idade média de 56,8 ($\pm 20,3$) anos. Os diagnósticos mais frequentes foram epilepsia (21,25%), síncope (19,4%), primeira crise epilética não provocada (10%), crise sintomática aguda (5,6%), crises não epiléticas psicogénicas (CNEP) (5%), enxaqueca (2,5%) e amnésia global transitória (AGT) (1,9%). Dos doentes, 31,2% permanecem em estudo. O diagnóstico de epilepsia correlacionou-se com realização de EEG antes da 1ª consulta ($p < 0,05$) e com a presença de lesão estrutural em RM-CE ($p < 0,05$). O diagnóstico de síncope apresentou correlação com o sexo masculino ($p < 0,05$). Os fatores preditores de CNEP incluíram o sexo feminino ($p < 0,05$), patologia psiquiátrica ($p < 0,05$) e idade mais jovem ($p < 0,05$). O número de eventos antes da primeira consulta correlacionou-se com AGT ($p < 0,05$). Um maior grau de escolaridade foi fator preditor positivo de enxaqueca ($p < 0,05$). A ocorrência de mordedura de língua ou de perda de continência de esfíncteres não se correlacionou com nenhum dos diagnósticos.

Conclusão: Este estudo sublinha a importância de, na suspeita de evento epilético, realizar precocemente EEG, pela maior sensibilidade desta técnica quando realizada em proximidade temporal com o evento. A realização de RM-CE, mesmo em doentes com

mais de um evento não provocado, aumentou igualmente a sensibilidade diagnóstica, permitindo um diagnóstico mais precoce. Características clínicas tradicionalmente associadas à epilepsia tiveram baixo valor diagnóstico na nossa população.

Epilepsia

EP-038 - ESTADO DE MAL EPILEPTICO SUPER-REFRATÁRIO: UMA CAUSA INCOMUM

Marta Filipa Graça¹; Mariana Seco¹; Carolina Mendes Cerqueira²; Fátima Hierro²; Joana Santos³; Mrinalini Honavar³; Paula Salgado¹; Catarina Cruto¹; Axel Ferreira¹; Margarida Calejo¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos; 3-Serviço de Anatomia Patológica, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos

Introdução: O estado de mal epiléptico (EME) super-refratário apresenta elevada morbimortalidade, estando o prognóstico altamente dependente da identificação e tratamento precoces da sua etiologia. Os eventos agudos constituem a causa mais comum, tanto em doentes com epilepsia, como em casos de EME de novo (NORSE), sendo os processos subagudos/crónicos desencadeadores mais raros.

Caso Clínico: Mulher de 74 anos admitida no SU por alterações cognitivo-comportamentais subagudas, e, posteriormente, episódio de prostração e alteração do discurso. À avaliação, apresentava flutuação da vigília, alternando entre períodos em que se encontrava desperta, mas com alteração de linguagem, e outros de sonolência e versão ocular esquerda. O EEG confirmou um EME focal fronto-central esquerdo.

Na RM-CE identificaram-se áreas de hipersinal T2/FLAIR no mesencéfalo, gânglios da base, tálamos, corpo caloso e substância branca frontoparietal esquerda, com diminutas áreas de captação de contraste, sobretudo na coroa radiada esquerda, sugerindo, como hipóteses diagnósticas, patologia tumoral (glioma/linfoma) ou inflamatória (encefalite auto-imune). Do estudo de líquido, o citoquímico e microbiológico não apresentaram alterações e a citologia mostrou numerosos linfócitos, embora a imunofenotipagem por citometria de fluxo fosse normal. Identificou-se uma banda oligoclonal por síntese intratecal. Os anticorpos onconeuronais e de encefalites autoimunes foram negativos.

A doente evoluiu para EME super-refratário, com necessidade de dois ciclos surto-supressão. Pela suspeita de etiologia auto-imune, realizou alta dose de metilprednisolona e imunoglobulina humana endovenosa, conseguindo-se resolução do EME, mas persistindo encefalopatia grave, com evolução desfavorável sistémica e óbito 8 dias após admissão.

No estudo anatomo-patológico post-mortem foi diagnosticado um linfoma difuso de grandes células B, com envolvimento isolado do SNC.

Conclusão: Apresentamos um caso de EME super-refratário/NORSE atipicamente secundário a um processo subagudo – linfoma primário do SNC. Embora os linfomas do SNC possam cursar com crises epiléticas, raramente se apresentam como EME super-refratário, implicando um alto grau de suspeição para tratamento precoce e dirigido.

Epilepsia

EP-039 - ESCLEROSE TUBEROSA: UMA DOENÇA MULTISSISTÉMICA COMPLEXA NA CONSULTA DE EPILEPSIA

Elaine Aires¹; Vanessa Oliveira²; Gonçalo Videira³; Joel Freitas³; João Lopes³; Rui Choro³; Inês Carrilho⁴; João Chaves¹; Raquel Samões¹

1-Serviço de Neurologia, Clínica de Neurociências, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil (IPO-Porto); 3-Serviço de Neurofisiologia, Clínica de Neurociências, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neuropediatria, Departamento da Infância e Adolescência, Centro Materno-Infantil do Norte Albino Aroso, Porto, Portugal

Introdução: A esclerose tuberosa (ET) é uma doença multiorgânica, cujos órgão-alvo mais afetados são cérebro, pele, rins, coração, olhos e pulmões. As manifestações neurológicas afetam até 95% dos casos, representando a causa mais frequente de morbilidade. O neurologista é frequentemente o principal médico assistente e o seguimento multidisciplinar é complexo, particularmente no adulto.

O nosso objetivo foi caracterizar os doentes adultos com esclerose tuberosa da consulta de epilepsia de um hospital terciário, com foco no seguimento multidisciplinar.

Metodologia: Incluídos doentes com diagnóstico de ET (H.Northrup, 2021). Estudo observacional retrospectivo com colheita de dados demográficos, clínicos e exames complementares do processo clínico ou por entrevista a doentes/cuidadores.

Resultados: Identificados 30 doentes, metade do sexo feminino, média de idade=42,6anos(DP±15,2) e média de idade do diagnóstico=11anos(DP±18,5). 29doentes cumprem critérios para diagnóstico definitivo e 1diagnóstico possível. Cinco doentes com diagnóstico genético confirmado (TSC2). 86%(N=25) dos doentes têm epilepsia (38%[N=10] refratária), 23% têm SEGA, 23%(N=7) foram tratados com Everolimus (6%(N=3) mantêm), 10%(N=3) tiveram tratamento neurocirúrgico, 10%(N=3) têm ENV(N=3) e 6%(N=2) fizeram dietacetogénica; 63% dos doentes têm défice cognitivo.

Relativamente ao seguimento multidisciplinar, 70%(N=21) dos doentes faz seguimento regular noutra especialidade para além da neurologia; destes 52%(N=11) em apenas uma, 47%(N=10) em duas e 14%(N=3) em três. A especialidade com maior frequência de doentes é a nefrologia 30%(N=15), seguida de dermatologia 23%(N=7), psiquiatria 16%(N=5), estomatologia 13%(N=4), neurocirurgia 10%(N=3), oftalmologia 6%(N=2) e pneumologia 3%(N=1). Dos 30% sem seguimento, registam-se lacunas nos rastreios periódicos recomendados (por exemplo, no último ano, apenas 16%(N=5) doentestêm imagem abdominal, 3%(N=1) ECG e só 23%(N=7) têm uma imagem pulmonar disponível.

Conclusão: Esta coorte de doentes adultos confirma a gravidade das manifestações neurológicas e necessidade de tratamentos especializados, mas também margem para melhoria no rastreio e seguimento das manifestações sistémicas. A implementação de protocolos de seguimento multidisciplinar pode otimizar o acompanhamento clínico e tratamento dos doentes com ET.

Epilepsia

EP-040 - SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA SUBAGUDA COM CRISES EPILÉPTICAS EM ALCOÓLICOS (SESA): UMA ENTIDADE DENTRO DO CONTÍNUO ICTAL-INTERICTAL

Artur Nascimento¹; Mariana Henriques¹; João Peres¹

1-ULS Amadora Sintra

Introdução: Dentro das encefalopatias relacionadas com o álcool, existe uma síndrome clínica, atualmente subdiagnosticada, conhecida por encefalopatia subaguda com crises epiléticas em alcoólicos (SESA). A síndrome SESA foi descrita em indivíduos com alcoolismo crónico com episódios de confusão mental, défices neurológicos focais transitórios e crises epiléticas (sem aparente relação temporal com abstinência ou intoxicação alcoólica), passando a constituir uma entidade distinta da clássica síndrome de abstinência alcoólica.

Caso Clínico: Apresentamos uma série de casos, unicêntrica de um hospital português, constituída por cinco doentes com alcoolismo crónico, diagnosticados com a síndrome de SESA. À admissão, não se apuraram antecedentes de epilepsia e não foi evidente, na maioria, a existência de um fator precipitante (intoxicação/abstinência alcoólica). Todos os doentes foram admitidos por crises epiléticas (crises focais motoras, crises tónico-clónicas generalizadas e estado de mal focal não convulsivo) com défices neurológicos focais transitórios (hemiparesia, disartria, hemianopsia, afasia). O eletroencefalograma interictal identificou ondas abruptas, descargas periódicas lateralizadas (maioritariamente no hemisfério cerebral esquerdo) e lentificações focais. A ressonância magnética apresentou um hipersinal cortical transitório, com restrição à difusão, sempre concordante na topografia com as alterações no EEG. Em todos foi necessário a instituição de fármacos anti- crise epilética e dois doentes necessitaram de indução anestésica. Durante o seguimento (2-72 meses), o incumprimento terapêutico implicou recorrência de crises em dois doentes.

Conclusão: O diagnóstico da síndrome SESA tem implicações na definição da história natural da doença, na instituição precoce de medicação anti- crise epilética e na definição de um prognóstico clínico. O eletroencefalograma interictal reveste-se de particular importância no diagnóstico da síndrome SESA, caracterizando-se por descargas periódicas lateralizadas, ondas abruptas ou lentificações focais. Estes achados auxiliam na distinção de outras entidades relacionadas com o álcool que cursam com crises epiléticas.

Epilepsia

EP-041 - TEMPORAL LOBE EPILEPSY WITH MESIAL HIPPOCAMPAL SCLEROSIS

Wagner Horta¹; Amanda Bernardino²; Mauro Horta³

1-Universidade de Pernambuco; 2-UNINASSAU; 3-Clinica São Lourenço

Introduction: Temporal lobe epilepsy (TLE) is the most common focal epilepsy in adults. Hippocampal sclerosis is associated with TLE and is present in 70%-80% of cases. This is an epileptic syndrome commonly associated with drug-resistant epilepsies, and represents one of the most frequent indications for surgery for epilepsy. The relevance of knowledge about TLE-HS is extremely important, given its high prevalence, as well as

the high statistics of patients with seizures refractory to drug treatments. We aimed to understand the current scenario of TLE-HS, characterized by its pathophysiology, clinical manifestations, diagnostic methods and treatments.

Methods: This is an integrative literature review with descriptive character, of articles indexed in the Medical Literature Analysis And Retrieval System Online MEDLINE/Pubmed, Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences LILACS, and Scientific databases Electronic Library Online (SciELO), researched in the period between October 2022 and march 2023. Articles in Portuguese and English that contemplated the objectives of the review, published in the last ten years (2011-2023), were included.

Results: Initially, 144 articles were found in the databases, of which after reading, 40 articles were selected in the research that corresponded to the proposed objective. The articles analyzed are equivalent to the years 2011 to 2023.

Conclusion: The surgical treatment of TLE-HS has been shown to be effective for the complete resolution of crises in most patients. Knowledge about its pathophysiology, clinical manifestations, diagnosis and treatments are of fundamental importance for physicians who treat patients with epilepsy.

Epilepsia

EP-042 - DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NUM DOENTE COM TUMOR CEREBRAL E FOCOS DE RESTRIÇÃO CORTICAIS: EPILEPSIA OU AVC, EIS A QUESTÃO!

João Santos¹; Ana Lúcia Oliveira¹; Tiago Jesus¹; Mafalda Moreira¹; Gil Nunes¹; Vânia Almeida¹; Sónia Costa¹; Cândida Barroso¹

1-Unidade Local de Saúde Estuário do Tejo, EPE

Introdução: Os tumores cerebrais podem complicar-se com Epilepsia e AVC sendo esta distinção feita habitualmente com exames de imagem. Apresentamos um caso em que os achados da RM e ecoDoppler se sobrepõem nestas patologias, dificultando o seu diagnóstico e orientação terapêutica.

Caso Clínico: Homem, 67 anos, com antecedentes de dislipidemia, foi admitido por posição distónica do 5º dedo da mão esquerda, dificuldade da perceção da profundidade e convulsão testemunhada pelos bombeiros. Na admissão, apresentava hemianopsia homónima e hemiplegia direitas, com posterior recuperação gradual da parésia. A RM-CE mostrou lesão infiltrativa parietal esquerda e lesões com restrição à difusão no território da ACM esquerda e tálamo esquerdo; na eco-Doppler documentou-se aumento das velocidades de fluxo no segmento M2 da ACM esquerda, compatível com estenose; angio-TC crânio da admissão não revelou estenose da ACM esquerda. O EEG evidenciou atividade epilética abundante com ritmos periódicos na região parieto-occipital esquerda, sugestiva de estado de mal epilético. Foi medicado com antiepiléticos em doses crescentes, dexametasona e AAS. Verificou-se melhoria da actividade epilética nos EEGs seriados; a RM-CE às 3 semanas ainda mostrava restrição à difusão, pelo se fez estudo de perfusão que mostrou hiperperfusão cortical; as alterações no eco-Doppler normalizaram. O doente manteve a hemianopsia. Foi assumido o diagnóstico de tumor do SNC com estado de mal epilético focal que se apresentou com alterações de sinal semelhante a lesão isquémica e alterações no eco-Doppler compatíveis com estenose intracraniana.

Conclusão: Este caso ilustra a complexidade da distinção entre manifestações ictais/pós-ictais e uma lesão isquémica aguda,

mesmo com o auxílio de exames complementares de diagnóstico. Reforçamos a importância de correlacionar os achados do exame neurológico, EEG, eco-Doppler e exames de imagem para o esclarecimento diagnóstico. Realçamos a importância do estudo de perfusão por RM-CE, que pode ser uma ferramenta útil no diagnóstico diferencial nestes quadros clínicos.

Epilepsia

EP-043 - ALTERAÇÃO DO ESTADO DE CONSCIÊNCIA: TRATAR O EEG AJUDA?

Sofia Bernardo¹; Joana Silva¹; Artur Nascimento¹; Pedro Neves¹; António Martins¹; João Peres¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra

Introdução: Na investigação de alteração da consciência (AEC) na ausência de crises epiléticas manifestas, é frequentemente realizado um EEG, pela suspeita de estado de mal não convulsivo (EMNC). Por vezes é detectada atividade epilética (AE), sem cumprir critérios de EMNC. Não é claro se do tratamento empírico com FACE (fármacos anti crise epilética) advém benefício.

O nosso objetivo foi determinar a proporção de doentes com alteração do estado de consciência que melhorou após resolução da AE e sua relação com tratamento.

Metodologia: Estudo retrospectivo, transversal e unicêntrico, em que foram revistos os processos clínicos de 159 doentes, que realizaram EEG para esclarecimento AEC de alteração do estado de consciência e este evidenciou AE, sendo que no exame subsequente a AE não foi detectada.

Resultados: A maioria dos doentes são do sexo masculino com idade mediana de 75 anos. A principal causa identificada para AE foi Epilepsia em 35% (n = 56) dos casos. Apenas 10 doentes (6,2%) não receberam terapêutica com FACE, dos quais 7 mantiveram o nível de consciência. Cerca de 58% dos doentes não melhorou do AEC e 42% (n = 66) melhorou. Comparando a evolução do estado de consciência e a variação de mRS entre o grupo de doentes tratados com os não tratados, não se verificou uma diferença estatisticamente significativa (*p-value* 0,5219 e 0,5548, respetivamente). A idade diminui a probabilidade (OR 94%, *p-value* 0,0013) de existir melhoria no nível de consciência. Não se encontrou relação da melhoria da AEC com outras variáveis como o sexo, etiologia ou quantidade de atividade epilética.

Conclusão: A maioria dos doentes com AEC e actividade epilética no EEG são tratados empiricamente com FACE (94,8%). Não existe diferença significativa entre o grupo de doentes que foi tratado daquele que não recebeu tratamento, porém a amostra de doentes não tratados é pequena, o que limita as conclusões.

Epilepsia

EP-044 - LEITURA CONVULSIVA

Jorge Ferrão¹; Débora Pinheiro¹; Ana André¹; Francisco Bernardo¹; Soraia Vaz¹

1-ULS Algarve – Unidade de Faro

Introdução: A epilepsia reflexa é caracterizada pela presença de crises epiléticas aquando dum estímulo externo ou atividade específica, sendo a epilepsia primária da leitura uma forma rara desta entidade.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 32 anos, autónoma, sem antecedentes pessoais relevantes. Recorreu ao SU por

quadro de perda de consciência não presenciada. Recorda-se de estar a ler e não conseguir compreender uma frase completa, seguindo-se de amnésia para o evento. Encontrada pelo marido com movimentos de flexão-extensão dos pés. Refere ainda insónia nas duas semanas prévias ao evento. Nega febre, toma recente de medicação ou outros potenciais fatores desencadeantes de crises epiléticas. À admissão apresentava-se vígil, consciente e orientada, com mordedura lateral da língua, ligeira sialorreia e hematoma parietal cutâneo. Restante exame neurológico sem alterações. A TC-CE, avaliação analítica e EEG encontravam-se sem alterações. Assumiu-se uma crise epilética inaugural. Reavaliada em consulta sem história de novas crises epiléticas, mas com queixas de défice de atenção durante a leitura, maior dificuldade em compreender algumas frases e diminuição da fluidez do olhar ao ler, agravando-se com o cansaço. Realizou EEG 24h que revelou atividade temporal bilateral independente, com predomínio hemisférico esquerdo, confirmando-se, então, o diagnóstico de epilepsia focal. Iniciou levetiracetam 500 mg 12/12h. Realizado novo EEG com prova de provocação pela leitura, sob monitorização-vídeo, que revelou aumento da atividade paroxística de pontas induzida pela leitura, levando ao diagnóstico de epilepsia reflexa da leitura. De momento está assintomática e aguarda RM-CE.

Conclusão: O diagnóstico de epilepsia reflexa pode ser desafiante, uma vez que os sintomas podem ser subtis, sem crises tónico-clónicas, com impacto na qualidade de vida dos doentes. É necessária uma anamnese cuidada e análise das circunstâncias implicadas em cada quadro clínico, de forma a melhor diagnosticar e orientar o plano terapêutico nestas entidades raras.

Epilepsia

EP-045 - EPILEPSIA ASSOCIADA A TUMORES GLIAIS/GLIONEUNORAIS DO SNC: FATORES PREDITORES DE CONTROLO DE CRISES.

Carla Morgado¹; Aurora Costa¹; Luís Costa²; Esmeralda Lourenço¹; João Pereira¹; Fátima Almeida¹; Célia Machado¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULSAM

Introdução: A epilepsia associada a tumores gliais/glioneurais do sistema nervoso central (SNC) é muito prevalente e tem elevado impacto na qualidade de vida. Conhecer os fatores preditores de controlo de crises é importante para decisão terapêutica.

Os objetivos deste estudo foram: i) avaliar as características clinicopatológicas dos doentes com diagnóstico de epilepsia associada a tumor glial/glioneuronal do SNC e ii) determinar os fatores preditores de controlo de crises.

Métodos: Estudo retrospectivo, com recolha de informação clínica e anatomopatológica dos registos clínicos dos doentes da consulta de epilepsia da ULS Braga, entre junho 2023 e julho 2024, com o diagnóstico de epilepsia associada a tumor glial/glioneuronal do SNC. Foram calculadas medidas de tendência central e dispersão das variáveis contínuas de acordo com a normalidade da distribuição e aplicados os testes de comparação adequados. Utilizou-se o teste de Chi2 para análise de proporções. Os fatores preditores de controlo de crises foram identificados por regressão logística uni e multivariada.

Resultados: Foram incluídos no estudo 55 doentes, 72,7% do género masculino, com diagnósticos de glioblastoma (20%), astroglioma (23,6%), oligodendroglioma (25,5%), tumor glioneuronal (23,6%) e outros gliomas (7,3%). Cerca de metade dos tumores (52,6%) eram de baixo grau (OMS 1/2). Apresentaram epi-

leptia refratária 41,4% dos doentes com tumores de baixo grau (vs 11,5%). O controlo de crise (Classe de Engel 1/2) foi atingido em 37,9% dos doentes com tumores de baixo grau (vs 54,2%). Os fatores preditores de controlo de crises foram o género feminino, a exérese tumoral completa e o número de FACE. No modelo de regressão multivariada, apenas a exérese completa do tumor foi identificada como preditor independente.

Conclusão: Estes resultados corroboram os estudos que demonstram maior refratariedade da epilepsia associada a tumores gliais/glioneuronais de baixo grau e realça a importância da exérese total das lesões para um bom controlo de crises.

Epilepsia

EP-046 - ESTADO MAL MIOCLÓNICO NO IDOSO: A PREPONDERÂNCIA DA ETIOLOGIA

Miguel Saianda Duarte¹; Vasco Fonseca¹; Joana Neiva Correia¹; Ana Arraiolos¹; Ana Rita Pinto¹; Vanessa Silva¹; Nuno Canas¹; José Vale¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde Loures Odivelas, Loures, Portugal

Introdução: O estado mal mioclónico (EMM) caracteriza-se por mioclonias quase contínuas associadas a alterações epileptiformes no EEG. A sua descrição em idosos é limitada, e as etiologias e prognósticos permanecem pouco compreendidos.

O nosso objetivo foi descrever a semiologia ictal, os registos poligráficos, a etiologia e o prognóstico de doentes idosos com EMM, e avaliar a correlação entre a etiologia e o prognóstico, assim como a relação entre a duração do EMM e os desfechos clínicos.

Metodologia: Realizou-se um estudo retrospectivo com doentes com mais de 60 anos diagnosticados com EMM entre 2013 e agosto de 2024. Foram analisadas variáveis clínicas e eletroencefalográficas, e realizada análise estatística para correlacionar a etiologia, a duração do EMM e o prognóstico.

Resultados: Foram incluídos 27 doentes com EMM, 14 mulheres (51,9%), com média de idades de 77,59±10,47 anos. Foram observadas mioclonias proximais em 14 doentes nos membros superiores (51,9%), 13 na face (48,1%) e 7 axiais (25,9%). Dezasseis doentes apresentaram mioclonias em pelo menos duas regiões. Todos os doentes apresentavam atividade epileptiforme com pontas e/ou polipontas frontais/fronto-centrais bilaterais no EEG, correlacionadas com descargas polimioclónicas no EMG. Etiologicamente, 9 casos foram de encefalopatias hipóxico-isquémicas (EHI) pós-paragem cardíaca, 15 de causas tóxico-metabólicas ou infecciosas e 3 de processos neurodegenerativos. Onze doentes apresentaram um quadro com mais de 72 horas de evolução, 81,8% na UCI. 66,7 % (n=18) obtiveram reversão completa com medicação. Registaram-se 9 óbitos, todos na UCI com EMM prolongado e refratário à medicação. Obteve-se uma correlação significativa entre a etiologia e o prognóstico ($p<0,001$), bem como entre a duração do EMM e o prognóstico ($p<0,001$).

Conclusão: O estudo revela a homogeneidade electroclínica do EMM em idosos, distinguindo dois fenótipos: EMM tóxico-metabólico, com bom prognóstico, e EMM associado a EHI, refratário e com elevada mortalidade. Estes resultados sublinham a importância da etiologia no prognóstico desta entidade.

Epilepsia

EP-047 - RELEVÂNCIA DO TESTE DE WADA NA AVALIAÇÃO PRÉ-CIRÚRGICA DE DOENTES COM EPILEPSIA POR ESCLEROSE HIPOCAMPAL

António Costa¹; Francisca Costa¹; Joana Fonte¹; Raquel Samões¹; José Pedro Pereira²; Víriato Alves²; Joel Freitas³; João Ramalheira³; João Lopes³; João Chaves¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; 3-Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António

Introdução: O teste de Wada (TW) é utilizado na avaliação pré-cirúrgica de doentes com epilepsias fármaco-resistentes. Na epilepsia temporal mesial por esclerose hipocampal (ETM-EH), antecipa o risco de síndromes amnésicas quando a avaliação neuropsicológica (AvNP) sugere défices mnésicos bilaterais/controlaterais à lesão. Uma concordância elevada entre os resultados da AvNP e do TW, um teste invasivo, tornariam este prescindível.

O nosso objetivo foi avaliar a concordância entre a AvNP e o TW em doentes com ETM-EH, determinando a proporção destes que prosseguiram para cirurgia.

Metodologia: Foram revistos os doentes que realizaram TW no programa de cirurgia de epilepsia de um centro terciário, e selecionados os que tinham ETM-EH. Considerou-se os resultados da AvNP referentes a défices de memória visual e verbal. O TW seguiu o mesmo protocolo, tendo sido realizado com amobarbital ou propofol, na indisponibilidade do primeiro.

Resultados: Foram realizados 46 TW. Destes, 36(78,3%) em doentes com ETM-EH. A mediana das idades à data da sua realização foi de 44 anos (IQR 32-50,75). A EH localizava-se à direita em 44,4% dos doentes, à esquerda em 52,8%, sendo bilateral em 2,8%. A AvNP mostrou existir défices de memória visual em 25% dos doentes, em 30,6%, de memória verbal, em 36,1% de ambas, e em 8,3%, não existir défices. O TW validou a cirurgia em 80% das ETM-EH com esclerose à direita e disfunção mnésica verbal, ambas, ou sem disfunção, e em 84,6% das ETM-EH com esclerose à esquerda e disfunção mnésica visual, ambas, ou sem disfunção. O TW do doente com esclerose bilateral não validou a cirurgia.

Conclusão: Nesta série, o TW possibilitou a cirurgia em quase 80% dos doentes que à partida não seriam candidatos cirúrgicos se a decisão fosse apenas baseada na AvNP. O TW continua a ter relevância no estudo dos doentes com ETM-EH e atingimento da memória visual e/ou verbal.

Epilepsia

EP-048 - PERFIL FARMACOLÓGICO EM DOENTES COM EPILEPSIA ASSOCIADA A TUMORES DO SNC

Aurora Costa¹; Carla Morgado¹; Esmeralda Lourenço¹; João Pereira¹; Fátima Almeida¹; Filipa Sousa¹; Célia Machado¹

1-Serviço de Neurologia – Unidade Local de Saúde

Introdução: Tal como descrito em diversos estudos, entre 25%-60% dos doentes com tumores do SNC apresentam crises epiléticas (como apresentação inicial ou após diagnóstico), apresentando pior qualidade de vida e maior risco de comorbi-

lidades/mortalidade associados.

O nosso objetivo foi avaliar tratamentos instituídos e fatores associados à resistência ao tratamento médico dos doentes com epilepsia associada a tumores do SNC.

Metodologia: Estudo longitudinal retrospectivo numa amostra de doentes com diagnóstico de epilepsia associada a tumor SNC, seguidos em consulta de epilepsia da ULS Braga entre Junho de 2023 e Julho de 2024. Recolha, através de registos clínicos, de dados clínicos, imagiológicos e de tratamentos instituídos.

Resultados: Incluíram-se 85 doentes (49 do sexo masculino; 36 do feminino), com idade média de diagnóstico de 46,37 ($\pm 16,29$) anos. Destes, 31,8% com diagnóstico de meningiomas, 16,5% de oligodendrogliomas, 15,3% de DNET, 14% de astrocitoma, 13% com diagnóstico de glioblastoma e 9,4% com outro tipo de tumor. Em média, estavam medicados com 1,86 ($\pm 1,05$) FACEs (mínimo de 1; máximo de 6 fármacos). Os FACEs mais utilizados foram o levetiracetam (65 doentes; 31 dos quais em monoterapia), ácido valproico (20 doentes) e lacosamida (20 doentes). Verificou-se uma correlação negativa estatisticamente significativa entre o número de FACEs instituídos e a idade de diagnóstico e uma correlação positiva e estatisticamente significativa entre o número de FACEs e o grau de incapacidade na última consulta. Associadamente, houve uma diferença estatisticamente significativa no número de FACEs entre os grupos que realizaram/não realizaram quimioterapia ou radioterapia.

Conclusão: Os resultados sugerem uma maior refratariedade e, consequentemente, necessidade de maior número de FACEs, em doentes diagnosticados em idades mais jovens ou com grau de incapacidade superior. Dos FACEs utilizados, releva-se preferência pelo levetiracetam pela sua eficácia e bom perfil de efeitos adversos e de interações medicamentosas.

Epilepsia

EP-049 - O CANABIDIOL COMO TERAPÊUTICA DE EPILEPSIA REFRACTÁRIA NA INFÂNCIA: BENEFÍCIOS DIRETOS E INDIRETOS NA PERSPETIVA DOS CUIDADORES

Mafalda Soares¹; Teresa Cordeiro¹; Ana Isabel Dias²; José Pedro Vieira²; Rita Silva²; Andreia Pereira²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José;

2-Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de São José

Introdução: A epilepsia refratária na infância afeta significativamente a vida das crianças e das famílias. Em Portugal, o Canabidiol (CBD) foi aprovado para o tratamento das síndromes de Lennox-Gastaut (LGS), Dravet (DS) e Esclerose Tuberosa, após vários ensaios clínicos terem demonstrado a sua eficácia e segurança. Além de reduzir a frequência de crises epiléticas, o CBD tem mostrado benefícios adicionais no controlo do comportamento, realçando o seu potencial terapêutico noutras formas de epilepsia refratária.

Os objetivos primário: avaliar a eficácia do CBD no tratamento de epilepsia refratária na infância e secundários: avaliar a segurança e efeitos complementares do CBD na perspetiva do cuidador.

Metodologia: Incluíram-se doentes pediátricos tratados com CBD durante, pelo menos, 3 meses. A eficácia foi avaliada pela frequência de crises, segurança pela presença de iatrogenia e descontinuação da terapêutica, e benefícios complementares por questionários aos cuidadores.

Resultados: Doze crianças com epilepsia refratária: 2 LGS, 2 DS, 8 outras epilepsias genéticas (*off-label*), 75% do sexo masculino, com idade média no início da epilepsia de 8,5 ($\pm 9,3$) meses,

e atual de 12 ($\pm 5,3$) anos. A dose média inicial foi de 5,2 ($\pm 3,8$) e a de manutenção 13,8 ($\pm 4,3$) mg/kg/d. 42% reduziram doses de outros fármacos. Houve redução da frequência de crises em 70% dos casos. 1/3 teve efeitos adversos, com sonolência e distúrbios gastrointestinais, levando à descontinuação num caso. Observaram-se efeitos benéficos no sono (25%), atenção (33,3%) e comunicação (50%), com impacto familiar positivo (75%). Além do tamanho da amostra, outra limitação do estudo é a avaliação cognitivo-comportamental ser aferida pela perspetiva dos cuidadores.

Conclusão: Neste estudo de vida real, o CBD mostrou ser eficaz e bem tolerado, contribuindo para a redução das crises epiléticas. Os cuidadores notaram melhorias no comportamento das crianças, indicando que os benefícios terapêuticos do CBD vão além do controlo das crises.

Neurofisiologia

EP-050 - VALOR PROGNÓSTICO DA ESTIMULAÇÃO REPETITIVA E ELETROMIOGRAFIA DE FIBRA ÚNICA NUMA COORTE DE DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

João Moura¹; Maria Carlos Pereira¹; Diogo Pereira¹; Diogo Costa¹; Ana Paula Sousa¹; Teresa Coelho¹; Márcio Cardoso¹; Ernestina Santos¹

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A estimulação repetitiva (ER) e a eletromiografia de fibra única (EMG-FU) são utilizadas na rotina diagnóstica da miastenia gravis (MG). Permanece por esclarecer o seu eventual valor prognóstico.

O nosso objetivo foi correlacionar as alterações neurofisiológicas com variáveis de prognóstico na MG.

Metodologia: Estudo institucional retrospectivo de doentes MG que realizaram estudo neurofisiológico. Revisão dos processos eletrónicos e correlação com marcadores de incapacidade.

Resultados: Foram incluídos 117 doentes com MG (59,8% mulheres), com uma idade mediana de 5,0 (34,0-67,5) anos. A ER foi feita em 100% e a EMG-FU em 61,5%, a uma mediana de 1 (0,0-4,0) ano do início de sintomas. À data de realização do estudo 59,0% tinha MG ocular e 33,3% generalizada. Foram identificadas alterações sugestivas de MG em 42,7% das ER e 50,0% das EMG-FU. Os doentes foram reavaliados após 7,0 (4,0-10,0) anos de seguimento. Seis doentes foram reclassificados com outra doença que não MG, todos com estudo prévio inalterado. Cinco faleceram, com morte relacionada com a MG em 3. A ocorrência de ER ou EMG-FU alteradas correlacionou-se com progressão clínica face ao basal ($p < 0,001$ e $p = 0,024$, respetivamente) e a primeira com a ocorrência de agudizações ($p = 0,030$). A média dos decrementos pós-ativação e o *jitter* médio eram maiores nos doentes que desenvolveram MG generalizada ($p = 0,005$ e $p = 0,011$, respetivamente). A média dos decrementos na pré e pós-ativação correlacionaram-se com a variação do score clínico ($p = 0,009$ e $p < 0,001$, respetivamente) e com a dose máxima de piridostigmina necessária ($p = 0,002$ e $p = 0,010$, respetivamente). O *jitter* médio correlacionou-se com o score de atividade de vida diária final (MGADL, $p = 0,016$). A ausência de alterações na ER ou EMG-FU associou-se ao estado de sintomas mínimos/inexistentes à data da última avaliação ($p = 0,017$ e $p = 0,002$, respetivamente).

Conclusão: Para além do seu valor diagnóstico, as alterações na ER e EMG-FU associam-se à progressão na MG. A análise quantitativa dos parâmetros neurofisiológicos acrescenta informação prognóstica relevante com correlação clínica.

Neurofisiologia

EP-051 - AVALIAÇÃO DO CONTRIBUTO DO DECREMENTO DE ÁREA, NA SENSIBILIDADE DIAGNÓSTICA DA ESTIMULAÇÃO NERVOSA REPETITIVA, EM DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

Angelo Fonseca²; Marco Almeida¹; Cristina Duque²; Luis Negrão¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, ULS-Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal

Introdução: A estimulação nervosa repetitiva (ENR) é uma técnica simples, rápida e amplamente utilizada para a avaliação da integridade da junção neuromuscular.

O nosso objetivo foi avaliar o impacto do decremento da área, isoladamente ou em associação com o decremento da amplitude, na ENR para aumentar a sensibilidade do diagnóstico da miastenia gravis (MG).

Métodos: Estudo retrospectivo comparativo. Foram recolhidos todos os relatórios de eletrodiagnóstico do laboratório de EMG da ULS-Coimbra com realização de ENR por suspeita de MG e dados clínicos dos respetivos doentes de 2018 a 2024. Foi utilizado como ponto de corte um decremento >10% para área e amplitude, entre a primeira e quarta estimulação. Foi assumido diagnóstico de MG em doentes com história clínica compatível e: anticorpos positivos ou resposta à terapêutica. Foi realizada análise descritiva e comparativa das diferentes variáveis utilizando correlação de Spearman, Mann-Whitney e qui-quadrado quando aplicável.

Resultados: Foram realizados 238 exames, dos quais foram excluídos 34 por não ser possível o acesso a informação clínica. Não se verificou correlação com o decremento >10% na amplitude (D.Amp) ou área (D.Área), com a idade ($p=0,805$ e $p=0,068$) ou género ($p=0,169$ e $p=0,381$).

Comparando o D.Amp e D.Área, observa-se que ambos testes se correlacionam com o diagnóstico de MG ($p<0,001$). A área apresenta uma sensibilidade superior em relação à amplitude (38% vs 29,6%) verificando-se, contudo, uma menor especificidade (96,12% vs 99,2%). Comparando os sintomas oculares versus generalizados, verifica-se que a sensibilidade da área é superior à da amplitude, sobretudo em doentes com sintomas oculares (23,8 vs 14,3%). Considerando o decremento na área e da amplitude em conjunto, verifica-se uma sensibilidade 43,7%, um ganho em 13,4% caso seja considerado o critério da amplitude apenas.

Conclusão: Estes achados sugerem que a área, isoladamente ou em combinação com a amplitude, poderá ser uma variável promissora para aumentar a eficácia deste teste diagnóstico.

Patologia do Sono

EP-052 - ALTERAÇÃO DO ESTADO DE CONSCIÊNCIA DE ORIGEM INDETERMINADA: ENTRE A PATOLOGIA DO SONO E A PERTURBAÇÃO NEUROLÓGICA FUNCIONAL

Mafalda Rebelo¹; Custódia Ribeiro²; Carmo Guedes³; Petra Freitas³; Nuno Tomás³; Laura Azurara⁴; Carina Fernandes⁵; Inês Barroca²; Cláudia Marques Matos¹

1-Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José; 2-Serviço de Psiquiatria da

Infância e da Adolescência, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 3-Serviço de Medicina Física e Reabilitação, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 4-Unidade de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 5-Unidade de Neurofisiologia Clínica, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: O diagnóstico diferencial de alteração do estado de consciência em adolescentes inclui hipersónias de origem central, nomeadamente, narcolepsia e síndrome de Kleine-Levin (SKL). Em ambas, a exclusão de outros diagnósticos ou fatores contributivos é fundamental.

Caso Clínico: Adolescente de 16 anos, com antecedentes de PHDA e ansiedade, internada por primeiro episódio de alteração do estado de consciência de início abrupto, consistindo neurofisiologicamente em sono normal. Este estado foi sendo intercalado de curtos despertares durante os quais se objetivou perturbação da atenção e hipersudorese. Posteriormente, apuraram-se sintomas de despersonalização iniciados três semanas antes e instalou-se apatia, perturbação da memória, anorexia e paraprésia flácida normorreflexica sem envolvimento de esfíncteres, condicionando incapacidade para a marcha. A paraprésia teve desde início características de incongruência e inconsistência e foi depois investigada com RM modular e EMG/ECN normais. Realizou extensa investigação com RM-CE, estudo de causas tóxicas, metabólicas, endocrinológicas, infecciosas, inflamatórias e auto-imunes, no soro e LCR, que foi negativa. A polissonografia foi normal e no Teste de Latências Múltiplas do Sono (TLMS) objetivaram-se hipersónia patológica e 3 SOREMP. Documentou-se défice de orexina no LCR (65 pg/mL). Ausência de resposta expressiva ao metilfenidato, porém, melhoria progressiva da hipersonolência nas semanas seguintes. Teve alta, mantendo acompanhamento psicológico e reabilitação. Considerando a perturbação da marcha funcional e a suspeita clínica de SKL, foi associado lítio. Só aos 12 meses de seguimento a doente readquiriu marcha autónoma com apoio, e não teve recorrência da hipersónia.

Conclusão: Este caso colocou-nos na fronteira entre narcolepsia tipo 1, pelo resultado do TLMS e défice de orexina, e primeiro episódio de SKL, pela fenomenologia. Por outro lado, o diagnóstico concomitante de paraprésia funcional grave levantou questões acerca desta associação e implicou considerar um eventual *status cataplecticus*. Um diagnóstico diferencial abrangente e uma exploração clínica detalhada revelaram-se fundamentais para a escolha adequada da terapêutica.

Patologia do Sono

EP-053 - WEARABLE SLEEP STAGING TECHNOLOGY AS AN ALTERNATIVE TO POLYSOMNOGRAPHY: A SYSTEMATIC REVIEW AND META-ANALYSIS

Margarida Agostinho¹; Maria Borges¹; Telmo Pereira^{1,2}; Daniel Filipe Borges^{3,4,5}; Joana Isabel Soares^{1,2}

1-Polytechnic University of Coimbra, Rua da Misericórdia, Lagar dos Cortiços, S. Martinho do Bispo, 3045-093 Coimbra; 2-H&TRC – Health & Technology Research Center, Coimbra Health School, Polytechnic University of Coimbra, Rua 5 de Outubro, 3045-043, Coimbra; 3-Center for Translational Health and Medical Biotechnology Research (TBIO) | Health Research and Innovation (RISE-Health), E2S, Polytechnic University of Porto. Rua Dr. António Bernardino de Almeida, 400, 4200-072 Porto; 4-Department of Neurophysiology, E2S, Polytechnic University of Porto; 5-Faculty of Medicine, University of Porto

Introduction: Sleep is vital for health as it has regenerative and protective functions. During sleep, there is a cyclicity of dif-

ferent phases that are analysed and classified for clinical purposes using polysomnography (PSG), a costly and technically demanding method. The tremendous growth of sleep medicine, where demand for studies far outstrips supply, opens a window for the development of accurate, low-threshold sleep monitoring solutions that can be self-administered at home and could help avoid these issues of convenience, accessibility and reproducibility.

This study aims to analyse the existing literature on the feasibility of wearable devices as an alternative to PSG for the classification of sleep stages.

Methods: The literature search was conducted in accordance with the Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis (PRISMA). All studies published in English or Portuguese with healthy adults who used wearables to record sleep were included. A meta-analysis was also performed to assess the mean values of the sleep metrics: total sleep time (TST), sleep latency (SL) and wake after sleep onset (WASO), all in minutes and time per stage (in minutes and as relative frequency of TST), as well as sleep efficiency (SE) (in %) and the corresponding statistics between the wearables used and the PSG.

Results: Given the high variability of wearables, the analysed metrics whose values were closest to the PSG came from different devices. Nevertheless, the meta-analysis revealed that most wearables tend to overestimate these variables

Conclusion: The performance of wearables demonstrates remarkable accuracy in sleep staging, rivalling the gold standard PSG in some variables while providing a more convenient and unobtrusive alternative. This review enriches our global knowledge of sleep measurement and summarizes the limitations that need to be overcome, as informed decision making depends on understanding the different device options, validation contexts and cost implications.

Patologia do Sono

EP-054 - ANÁLOGOS DA GLP-1 E DISTÚRPIO DO COMER RELACIONADO COM O SONO: UMA NOVA ESPERANÇA?

Miguel De Oliveira Carvalho^{1,2}; Alexandre Aldomiro³; Sara Parreira^{1,4,5}; Ana Catarina Franco^{1,2,4,5}; Carla Bentes^{1,2,4,5}; Ana Rita Peralta^{1,2,4,5}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurologia, Hospital de Setúbal, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal, Portugal; 4-Laboratório de EEG / Doenças do Sono, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal; 5-Centro de Referência para Epilepsias Refractárias (Membro EpiCARE), Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introdução: O distúrbio do comer relacionado com o sono (*Sleep related eating disorder* - SRED) é uma síndrome que se caracteriza por períodos de ingesta involuntária após um despertar durante o sono, com perturbação parcial ou completa da consciência durante o evento. As opções terapêuticas que existem são pouco eficazes. Reportamos 3 casos de doentes com resolução da síndrome após introdução de análogos de GLP-1, usados para tratamento de obesidade e diabetes.

Casos Clínicos: O primeiro caso é uma mulher de 44 anos que recorre à consulta por insónia inicial e fragmentação do

sono por despertares para consumir comida altamente calórica e alimentos “bizarros”, sem memória para o evento e a condicionar aumento de 40 kg em 20 anos. Foram tentados SSRIs, topiramato e zonisamida, sem eficácia. Após início de liraglutido verificou-se uma remissão completa e sustentada dos episódios. O segundo caso é um homem de 47 anos avaliado por múltiplos despertares noturnos para consumo de comida altamente calórica desde os 18 anos. Realizou ropinirol, topiramato e APAP, com melhoria parcial das queixas, verificando-se resolução com introdução de semaglutido. O último caso é uma mulher de 56 anos, com SRED associado a abuso de zolpidem. A doente reduziu o consumo de zolpidem mas manteve sempre episódios de SRED. Após início de semaglutido verificou-se um completo controlo dos sintomas.

Conclusão: Os efeitos dos análogos da GLP-1 na supressão do apetite foram amplamente estudados, podendo ser devido a efeitos diretos no tubo digestivo ou a efeitos centrais (como no córtex infralímbico). Estes têm-se mostrado promissores no tratamento de adições, como no caso do tabagismo ou do consumo de drogas. Estes são os primeiros casos reportados em que se verifica melhoria do SRED por análogos de GLP-1, podendo apresentar-se como uma nova esperança no tratamento de uma doença resistente à terapêutica conhecida.

Patologia do Sono

EP-055 - SLEEP RELATED PAINFUL ERECTIONS: UM TIPO RARO DE PARASSÓNIA DO SONO REM

Aurora Costa¹; Anabela Câmara²; Stefanie Moreira¹; Sofia Lopes¹; Isabel Amorim¹; Filipa Sousa¹; Sara Varanda¹

1-Serviço de Neurologia – Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Serviço de Neurologia – Hospital Central do Funchal

Introdução: *Sleep related painful erections* (SRPE) consiste numa parassónia do sono REM rara e subdiagnosticada a que, geralmente, gera um atraso significativo no diagnóstico definitivo. Os indivíduos afetados apresentam episódios de ereções noturnas dolorosas que condicionam fragmentação do sono, com frequentes despertares. Contrariamente ao que ocorre no período noturno, durante o dia apresentam ereções de características normais e não dolorosas.

Caso Clínico: Homem de 44 anos, sem antecedentes relevantes. Seguido desde os 35 anos em consulta de urologia, por episódios recorrentes de ereções dolorosas noturnas, raramente associadas a estímulo sexual, tendo-se excluído qualquer causa de etiologia urológica. O indivíduo mantinha ereções diurnas não dolorosas, com atividade sexual normal. Posteriormente, foi avaliado por psiquiatria e psicologia, uma vez que as ereções noturnas condicionavam alteração do seu padrão de sono, com insónia frequente; foram tentadas várias terapêuticas. Por persistência das queixas, apesar das terapêuticas instituídas, foi avaliado por neurologia, tendo se apurado um exame neurológico normal. Realizou RM-crânio e lombossagra, que não revelaram alterações de relevo. Fez polissonografia, que detetou fragmentação de sono, insónia terminal e apneia obstrutiva do sono de índice ligeiro (IAH 7/hora). Uma parte da fragmentação do sono ocorrida durante o exame, com múltiplos despertares associados, ocorreu no contexto das ereções dolorosas. Iniciou tratamento com amitriptilina e baclofeno (este último em titulação) e, atualmente, mantém-se sem melhoria do número de despertares noturnos por ereções dolorosas, bem como sem melhoria no que concerne a sua qualidade de vida.

Conclusão: Este caso destaca-se por se tratar de uma apre-

sentação pouco comum de parassonia do sono REM. Apesar de não ter impacto significativo na vida sexual dos indivíduos afetados, tem um grande impacto negativo na qualidade de vida dos doentes pelas alterações do padrão do sono.

Patologia do Sono

EP-056 - EVIDÊNCIA DA ASSOCIAÇÃO ENTRE DÉFICE COGNITIVO E DISAUTONOMIA NO DISTÚRBIO DE COMPORTAMENTO DO SONO REM ISOLADO

Catarina Bernardes¹; Marisa Lima¹; Mariana Coelho¹; Sara Matos¹; Isabel Luzeiro^{1,2,3}; Joaquim Moita²; Isabel Santana¹; Ana Brás^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Medicina do Sono, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra (ESTESC)

Introdução: O distúrbio de comportamento do sono REM isolado (DCSRI) é o pródromo mais específico para o desenvolvimento de alfa-sinucleinopatias, podendo acompanhar-se de outros pródromos subclínicos, nomeadamente, défice cognitivo e disautonomia. O nosso objetivo foi caracterizar cognitivamente os doentes com DCSRI e identificar potenciais fatores clínicos e/ou polissonográficos relacionados.

Metodologia: Estudo observacional transversal da coorte de doentes seguida no centro de medicina do sono da nossa unidade. Procedeu-se à recolha de dados demográficos, clínicos e polissonográficos, avaliação neuropsicológica com a DSR-2 e aplicação da escala SCOPA-AUT. A variação da frequência cardíaca na polissonografia (PSG) foi usada como potencial marcador de disautonomia.

Resultados: Foram incluídos 19 doentes, 63,2% do sexo masculino, com idade média de 71,9±5,8 anos, escolaridade média de 7±4,5 anos e 8,3±5,9 anos de duração média dos sintomas sugestivos de DCSR. Em 63,2%, coexistia o diagnóstico de SAOS, tendo esta suspeita sido o motivo de referência para a consulta do sono em 42,1%. Relativamente aos sintomas não-motores, foram reportados sintomas de depressão (47,1%), ansiedade (41,2%), sensação de presença/passagem (21,8%), delírio (23,5%), obstipação (53,3%) e hiposmia (40%).

Na avaliação neuropsicológica, 42,1% apresentaram défice cognitivo (21,1% ligeiro, 15,8% moderado e 5,3% grave).

A pontuação no SCOPA-AUT foi superior nos indivíduos sem défice cognitivo (25,8 vs 12,9, $p=0,08$), apesar destes terem apresentado uma menor variação da frequência cardíaca na PSG (25,5 vs 39,3, $p=0,016$).

Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas nas variáveis demográficas, clínicas ou polissonográficas entre os grupos com e sem défice cognitivo.

Conclusão: Uma proporção significativa dos doentes com DCSR apresenta défice cognitivo e este parece associar-se a maior disautonomia, apesar desta ser melhor percebida pelos doentes sem défice cognitivo. Estes resultados alinham com a recente teoria de propagação das alfa-sinucleinopatias, em que os doentes com início da patologia a nível periférico, e, consequentemente, mais disautonomia, apresentam maior risco de défice cognitivo.

Patologia do Sono

EP-057 - PERSISTÊNCIA DE DISTÚRBIO RÍTMICO DO SONO EM IDADE ADULTA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Carolina Correia^{1,2}; Carolina Soares^{1,2}; Leonor Dias^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: Os distúrbios rítmicos do sono (DRS) consistem em movimentos estereotipados e rítmicos, de grande amplitude e envolvendo grandes grupos musculares relacionados com o sono, causando prejuízo do mesmo e impacto na funcionalidade do doente. Ocorrem em qualquer fase do sono, mais frequentemente na transição sono-vigília (NREM1-2). Afetam predominantemente crianças, persistindo raramente após a adolescência. O presente caso clínico descreve a persistência de DRS numa jovem adulta.

Caso Clínico: Sexo feminino, 27 anos, referenciada à consulta de Neurologia por movimentos cefálicos estereotipados e involuntários durante o sono, com início pelos 5 anos de idade, ocorrendo múltiplas vezes por noite, durante segundos-minutos, cursando com fragmentação do sono, sensação de sono não reparador e cervicalgia. O registo em vídeo demonstrou movimentos cefálicos e corporais horizontais, abruptos e rítmicos. Sem outros estigmas de crises epilépticas, sem atividade onírica associada, vocalizações, outras manifestações motoras ou sonolência diurna excessiva. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Exame neurológico inocente, apresentando contraturas musculares cervicais.

Realizou RM-CE e cervical, com hérnia discal C5-C6. EEG mostrou, em REM, 1 movimento cefálico súbito e breve para a direita, sem correlação eletroencefalográfica e com eletrogénese basal normal. Na PSG nível 1, registaram-se 4 episódios de movimentos abruptos cefálicos horizontais durante o sono REM, 1 após apneia central, compatíveis com diagnóstico de DRS (tipo *headrolling/bodyrolling*).

Recomendadas medidas de higiene do sono. Iniciado clonazepam 0,5 mg/dia, sem benefício. Posteriormente, tentada melatonina até 4 mg/dia, suspensa por ausência de resposta e queixas gastrointestinais. Dado episódios exclusivamente no sono REM, iniciada amitriptilina 10 mg/dia como supressor do REM que foi igualmente ineficaz.

Conclusão: Descrevemos um caso de DRS idiopático incomum, pela persistência em idade adulta e apresentação exclusiva durante o sono REM. Apesar de infrequente em adultos, é uma patologia a considerar no diagnóstico diferencial de movimentos noturnos involuntários, cuja estratégia terapêutica não está bem estabelecida.

Patologia do Sono

EP-058 - CARATERIZAÇÃO DOS DISTÚRBIOS DO SONO NAS DOENÇAS DO MOVIMENTO

Filipa Assis Jacinto¹; Luís Ribeiro^{1,2}; Marta Filipa Graça¹; Catarina Cruto^{1,2}; Margarida Calejo¹; Paula Salgado¹; Diogo Fitas¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2-Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: Os distúrbios do sono, como o transtorno comportamental do sono REM (RBD) e a apneia obstrutiva do sono

(AOS), podem ocorrer em várias doenças do movimento. O diagnóstico diferencial entre estas duas patologias, baseado apenas critérios clínicos, é muito pouco preciso o que pode levar à intuição de tratamentos potencialmente deletérios para os doentes.

Estudar a prevalência e as características clínicas dos distúrbios do sono em doentes seguidos em consulta de Doenças do Movimento que realizaram polissonografia (PSG) nos anos de 2022 e 2023.

Metodologia: Estudo unicêntrico, de coorte retrospectivo, com análise descritiva.

Resultados: Foram incluídos 21 doentes, 47,6% do sexo feminino, com uma idade mediana de 71 anos ([Q3-Q1]: 16). O tempo mediano de seguimento em consulta foi de 12 meses ([Q3-Q1]: 23) e o tempo mediano de evolução de sintomas de 48 meses ([Q3-Q1]: 45). Em 80,9% dos doentes foi realizada PSG para confirmação da suspeita clínica de RBD; nos restantes doentes o objetivo foi identificar as características do ciclo de sono em doentes com parkinsonismo atípico. Previamente à realização da PSG, 42,9% encontravam-se medicados com clonazepam e 47,6% com antidepressivos. A PSG documentou SAOS em 76,2%, RBD em 38,1% (coexistindo estas duas patologias em 28,7% dos doentes) e distúrbio dos movimentos periódicos dos membros em 9,5%. O diagnóstico final foi DPI em 19% e parkinsonismos atípicos em 33%, permanecendo 42,9% em estudo.

Conclusão: Os dados obtidos neste estudo, apesar do reduzido tamanho da amostra, sugerem que a AOS é uma comorbilidade frequente nas doenças do movimento. A PSG mostrou-se essencial para o diagnóstico final de AOS e RBD. A identificação precisa destes distúrbios é crucial para a instituição de tratamentos adequados e para a otimização da sua gestão clínica.

Cognição_Demência

EP-059 - DEGENERESCÊNCIA LOBAR FRONTOTEMPORAL-TDP TIPO C COM APRESENTAÇÃO ATÍPICA

Joana Fernandes¹; Inês Laranjinha¹; Cláudia Pinto²; Sara Cavaco²; Miguel Pinto³; Ricardo Taipa³

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 2-Serviço de Neuropsicologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 3-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

Introdução: Inclusões de depósitos patológicos de *transactive response DNA binding protein of 43kDa* (TDP-43) constituem *hallmark* patológico de doenças neurodegenerativas como a esclerose lateral amiotrófica (ELA) esporádica (quase totalidade), degenerescência lobar frontotemporal (DLFT, cerca 50%) e *limbic-predominant age-related encephalopathy* (LATE). A proteinopatia TDP-43 é ainda copatologia em cerca de 50% da doença de Alzheimer (DA). O subtipo TDP-43 tipo C (DLFT TDP-C) tem forte correlação clínico-patológica com a variante semântica da afasia primária progressiva (svPPA), caracterizada por alteração precoce da linguagem e comportamento.

Caso Clínico: Mulher, com 4 anos de escolaridade e dislipidemia, avaliada em consulta de Neurologia aos 64 anos por queixas mnésicas com 1 ano de evolução. Pontuava 28/30 no Mini Mental State Examination e apresentava exame neurológico normal. A investigação inicial incluiu avaliação neuropsicológica (AvNP) com défice cognitivo ligeiro múltiplos domínios de predomínio mnésico; RM-CE com moderada atrofia temporal lateral e temporo-polar bilateral; e biomarcadores de DA no LCR normais (abeta 1-42 1144,80 ng/L, tau-total 389,25 ng/L e tau-p 49,42 ng/L). Aos 66 anos, além de progressão dos défi-

ces mnésicos, é descrita dificuldade de nomeação de objetos, sendo notória perda semântica aos 67 anos. Nas AvNP aos 69 e 71 anos são descritas dificuldades de compreensão, nomeação e fluência verbal, colocando-se a hipótese de svPPA. As duas RM-CE seriadas objetivaram progressiva e marcada atrofia temporo-hipocampal esquerda. A doente foi institucionalizada aos 72 anos, e faleceu aos 75 anos em estado demencial muito avançado. Foi dadora do Banco Português de Cérebros; o estudo neuropatológico evidenciou uma DLFT TDP-C.

Conclusão: Este caso ilustra fenótipo atípico de DLFT TDP-C, com apresentação predominantemente mnésica, sem envolvimento da linguagem ou comportamento nos dois anos iniciais de doença. Salienta-se a importância do padrão imagiológico de atrofia (neste caso típico de svPPA) e o papel basilar da caracterização neuropatológica em casos atípicos.

Cognição_Demência

EP-060 - FATORES CARDIOVASCULARES E RESPOSTA CLÍNICA À DRENAGEM DE LCR NA HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL

Miguel Pimenta¹; Mafalda Soares¹; Sara Rosa¹; Carolina Gavancho¹; José Rosa¹

1-ULS São José

Introdução: A Hidrocefalia de Pressão Normal (HPN) cursa com a tríade de alterações cognitivas, urinárias e da marcha. A sua fisiopatologia não se encontra completamente esclarecida, estando descrita a associação entre fatores de risco cardiovasculares e a existência de HPN. Colocamos como hipótese que alguns fatores cardiovasculares possam interferir na resposta clínica à PL evacuadora nos doentes com HPN.

O nosso objetivo foi investigar fatores cardiovasculares com influência na marcha e cognição 24 horas após PL evacuadora em doentes com HPN.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo com avaliação da marcha (número de passos e tempo) e da cognição (escalas *Montreal Cognitive Assessment* e *Mini Mental State Examination*) antes e 24 horas após PL evacuadora em 28 doentes internados com suspeita de HPN entre 2017 e 2024. Pesquisa de fatores de risco cardiovasculares e variáveis clínico-analíticas.

Resultados: Após PL evacuadora, 89,5% (17 em 19) dos doentes apresentaram melhoria cognitiva e 67,9% (19 em 28) melhoria da marcha. Doentes com antecedentes de hipertensão arterial apresentaram maior melhoria do tempo de marcha (25,4%, $p=0,032$). Menores níveis de colesterol total e LDL apresentaram relação com a melhoria no tempo de marcha ($p=0,007$ e $p=0,002$) e maiores níveis de HDL com o número de passos ($p=0,013$). Maiores valores de pressão arterial sistólica e diastólica na admissão apresentaram relação com a melhoria cognitiva ($p=0,018$ e $p=0,006$). A melhoria da marcha e da cognição apresentaram fraca correlação entre si ($r=0,16$, $p=0,53$).

Conclusão: A ausência de correlação entre marcha e cognição pode apontar para a ocorrência de fenómenos distintos e intercorrentes na HPN. A relação entre a tensão arterial e a resposta cognitiva pode sugerir implicações da dinâmica da absorção do LCR nos doentes com potencial de melhoria cognitiva. O metabolismo lipídico parece relacionar-se com mecanismos subjacentes às alterações da marcha.

Cognição_Demência

EP-061 - HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL IDIOPÁTICA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO.

Carla Morgado¹; Luís Costa²; Rita Coutinho³; Sofia Reis Marques¹; Joana Pinto¹; Eduardo Freitas¹; Célia Machado¹; Sofia Rocha¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULSAM; 3-Serviço de Neurorradiologia, ULS Braga

Introdução: A hidrocefalia de pressão normal idiopática (HPNi) representa cerca de 10% das síndromes demenciais no idoso. Apesar de classicamente associada à tríade de Hakim, o diagnóstico definitivo apenas é possível após correlação com dados imagiológicos e resposta ao tratamento cirúrgico.

O nosso objetivo foi fazer a caracterização clínica dos doentes com suspeita de HPNi, revisão dos dados imagiológicos e analíticos e avaliação da evolução funcional dos doentes com diagnóstico definitivo.

Métodos: Estudo retrospectivo, com recolha de dados sociodemográficos, clínicos, imagiológicos, analíticos e de estado funcional de doentes com suspeita de HPNi, avaliados em internamento e/ou consulta de neurologia, nos últimos 8 anos. Realizou-se análise estatística das variáveis contínuas com recurso a testes estatísticos adequados à normalidade de distribuição. Utilizou-se teste de X2 para comparação de proporções.

Resultados: Foram incluídos 37 doentes com idade mediana de 78 anos (63-88) e maioritariamente homens (51,4%). A tríade de Hakim estava presente em 54,1% dos doentes. O índice de Evans e a pontuação DESH foi significativamente superior nestes doentes, bem como a prevalência de hipertensão arterial e diabetes *mellitus* tipo 2. O diagnóstico de HPNi definitiva foi estabelecido em 18 doentes (48,6%), 11 dos quais com a tríade de Hakim. Da restante coorte, 7 doentes aguardam cirurgia e 4 recusaram tratamento cirúrgico ou este estava contraindicado; 5 doentes foram diagnosticados com outra síndrome demencial, 1 tinha parkinsonismo iatrogénico e 2 ainda não apresentaram diagnóstico definitivo. O estado funcional prévio ao tratamento dos doentes com diagnóstico de HPNi foi semelhante nos doentes com ou sem tríade de Hakim completa, contudo a melhoria funcional aos 3 meses foi significativamente superior no primeiro grupo.

Conclusão: Conclui-se que a tríade de Hakim se associa a maior gravidade das alterações nos exames de imagem e a fatores de risco vascular. O tratamento mostrou maior impacto funcional nos doentes com Tríade de Hakim completa.

Cognição_Demência

EP-062 - VARIANTE DE HEIDENHAIN DA DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB: O DIAGNÓSTICO QUE PODE ESCAPAR À PRIMEIRA VISTA

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹; Miguel Grunho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal, E.P.E.

Introdução: A doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma encefalopatia priónica humana, maioritariamente esporádica (85% dos casos), causada pela deposição anómala da proteína priónica. Manifesta-se, classicamente, por demência rapidamente progressiva, mioclónus e ataxia cerebelosa. Contudo,

estão descritas variantes clínicas, que diferem na sua forma de apresentação. Não existe, atualmente, tratamento eficaz (para a forma clássica ou para as variantes), sendo a progressão geralmente rápida e inexorável para um quadro de mutismo acinético e morte.

Caso Clínico: Mulher, 74 anos, sem antecedentes de relevo, apresentou quadro subagudo (oito meses de evolução) de alteração da perceção visual e do comportamento (perceção delirante de objetos e pessoas). Ao exame neurológico salientava-se: atitude pouco colaborante, atenção dificilmente captável, desorientação espacial, discurso não fluente, perseveração motora, paratonia e reflexos primitivos presentes. A avaliação neuropsicológica documentou perturbação cognitiva do tipo cortical, com envolvimento importante da linguagem. A ressonância magnética crânio-encefálica revelou hipersinal T2/FLAIR, com restrição à difusão, cortical, frontal e parieto-occipito-temporal bilateral, e o eletroencefalograma mostrou eletrogénese difusamente lenta (sem outras alterações). A avaliação analítica, bem como os exames citoquímico, microbiológico e anátomo-patológico do líquor, não revelaram alterações. A pesquisa de anticorpos para encefalites autoimunes/paraneoplásicas e de vírus neurotrópicos foi negativa. A pesquisa de biomarcadores de demências no líquor revelou aumento da proteína Tau e Tau fosforilada, com proteína 14-3-3 «positivo fraco». Admitiu-se provável DCJ (variante de Heidenhain), tendo a doente apresentado deterioração clínica progressiva durante o internamento.

Conclusão: A variante de Heidenhain representa um fenótipo particular da DCJ, mais elusivo, em que predominam, no início da doença, as alterações visuais (num espectro variável, desde alteração da acuidade visual a alucinações visuais). Este caso ilustra a importância de identificar e valorizar este tipo de queixas iniciais aquando da investigação etiológica de um quadro de demência rapidamente progressiva, sugerindo assim o diagnóstico de variante de Heidenhain da DCJ.

Cognição_Demência

EP-063 - ATAXIA SUBAGUDA: MARCHA DIAGNÓSTICA ATÉ À DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB

Ana Rita Sacramento¹; Gil Paz²; Egídio Machado²; Diana Duro^{1,3}; Inês Baldeiras^{3,4}; Pedro Faustino¹; João Lemos^{1,4}; Rita Machado¹; Argemiro Geraldo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Unidade Funcional de Neurorradiologia do Serviço de Imagem Médica, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia (CIBB), Universidade de Coimbra; 4-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: A ataxia subaguda exige um diagnóstico diferencial extenso, incluindo algumas doenças degenerativas menos comuns. A doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) é uma patologia neurodegenerativa fatal rara causada pela formação e propagação de proteína priónica de conformação anómala. Caracteriza-se por demência rapidamente progressiva, acompanhada por um espectro de sinais e sintomas neurológicos variáveis, constituindo ainda hoje um desafio diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 50 anos, doutorada, com queixas de desequilíbrio progressivo com quedas frequentes, acompanhadas de insónia inicial e cefaleia, com 5 meses de evolução. Clínica inicialmente interpretada como burnout e medicada sucessivamente com trazodona, vortioxetina e beta-histina, sem melhoria. Posteriormente avaliada pela Neurologia, destacando-se instabilidade da fixação ocular, decomposição da perse-

guição, sacadas horizontais hipométricas, lentificação das sacadas verticais, insuficiência da divergência, nistagmo posicional central apogeotrópico, e grave ataxia apendicular bilateral, axial e da marcha. RM-CE mostrava ligeira hiperintensidade T2 e restrição à difusão dos gânglios da base, ambos os tálamos e porção caudal dos hipocampus. Estudo autoimune (soro e LCR) negativo, exceto anticorpos anti-TPO positivos (86 UI/mL), tendo iniciado empiricamente metilprednisolona 1000 mg ev., sem franca melhoria após 5 dias de tratamento. TC toraco-abdomino-pélvica e PET corporal, sem alterações. EEG revelou um traçado normal. Na avaliação neuropsicológica apresentava um défice cognitivo multidomínios, destacando-se compromisso temporal mesial e disexecutivo, com MoCA 19/30. No estudo de biomarcadores do LCR, salienta-se Tau-total de 7140 pg/mL, p-Tau181 de 29,2 pg/mL e proteína 14.3.3. positiva. Durante o internamento, observou-se um agravamento da ataxia axial e da marcha, bem como, das funções nervosas superiores, com predomínio disexecutivo.

Conclusão: O diagnóstico diferencial de ataxia subaguda é vasto, e embora a DCJ seja rara, deve ser considerada, uma vez que 20%-40% dos doentes apresentam sintomas cerebelosos iniciais.

Cognição_Demência

EP-064 - AGE OF MENOPAUSE AND ALZHEIMER'S DISEASE: RELATIONSHIP WITH CSF BIOMARKERS

Mariana Coelho¹; Miguel Táguas-Pereira^{1,2}; Mariam Cazola¹; João Durães^{1,2}; Pedro Faustino¹; Catarina Bernardes¹; Marisa Lima¹; Diana Duro¹; Maria Rosário Almeida¹; Inês Baldeiras^{2,3}; Isabel Santana^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal; 3-Laboratório de Neuroquímica, Centro de Neurociências e Biologia Celular, Coimbra, Portugal

Introduction: Apart from age, another important risk factor for Alzheimer's disease (AD) is sex. In fact, elderly women have a higher incidence of AD than same-age men. This supports a role of female hormone deprivation following menopause in the pathogenesis of the disease.

We aimed to determine the relationship between age of menopause and the cerebrospinal fluid biomarkers in AD.

Methods: Age of menopause was assessed in AD-diagnosed female patients supported by biomarkers. Univariate analyses, such as Spearman correlations, were conducted. Linear regressions, adjusting for relevant variables, were performed to investigate the association between age of menopause and cerebrospinal fluid biomarkers.

Results: We included 64 AD female patients. Mean age of menopause was 49,3 ($\pm$ 5,8) years. In linear regression, A β 42/A β 40 ratio was associated with age of menopause (β =-0.001, 95% CI=[-0.001, 0.000], p =0.016), tau (β =-1.236E-005, 95% CI=[0.000, 0.000], p =0.007) and A β 42 (β =2.736E-005, 95% CI=[0.000, 0.000], p <0.001).

Conclusion: Our findings contribute to the evidence surrounding the association between the menopausal condition and the development of AD, underscoring the potential role of estrogen deficiency in the processes involved in the molecular pathogenesis of the disease.

Cognição_Demência

EP-065 - DOENÇA DE ALZHEIMER DE INÍCIO PRECOCE: LIMITAÇÃO DA PET-PIB

Artur Nascimento¹; Ana Verdelho²

1-ULS Amadora Sintra; 2-ULS Santa Maria

Introdução: A doença de Alzheimer (DA) é uma patologia neurodegenerativa progressiva que atualmente pode ser diagnosticada em fases iniciais com o auxílio de biomarcadores específicos. Entre estes, destaca-se o composto de Pittsburgh B (PiB), utilizado na tomografia por emissão de positrões (PET), que permite identificar com elevada afinidade as fibrilhas insolúveis de amiloide (A β) depositadas em placas. Apresenta-se um caso clínico paradigmático da limitação deste biomarcador imagiológico.

Caso Clínico: Mulher de 51 anos, com hipotireoidismo, professora no ativo, sem história familiar de declínio cognitivo precoce, avaliada em consulta de Neurologia por queixas de memória, dificuldade de concentração e sintomas depressivos com 1-2 anos de evolução.

A investigação evidenciou defeito cognitivo com envolvimento ligeiro da atenção, defeito moderado da memória verbal a longo prazo, defeito acentuado da memória visual e sintomatologia depressiva concomitante. Foram excluídas as causas tratáveis de declínio cognitivo. A RM-CE, bem como a PET-FDG, não identificaram alterações. A PET-PiB não documentou deposição de amiloide. Realizou pesquisa de biomarcadores no líquido que foi concordante com o diagnóstico de DA. Pelo início da doença em idade precoce foi solicitado estudo genético que evidenciou uma mutação em heterozigotia no gene *APP*.

O quadro tem evoluído com agravamento das queixas cognitivas e neuropsiquiátricas e progressiva perda de capacidade para a atividade profissional. O diagnóstico de DA geneticamente determinado permitiu a inclusão num ensaio clínico.

Conclusão: Nas formas monogénicas autossómicas dominantes de DA, em particular nas mutações do gene *APP*, existe evidência de conformações estruturais solúveis de amiloide (oligómeros ou protofibrilas), igualmente responsáveis pela patogénese da doença, mas com baixa afinidade para o ligando PiB, resultando em falsos negativos na PET-PiB. Consequentemente, nos doentes com quadro cognitivo sugestivo de DA que apresentem ausência de alteração de sinal na PET-PiB, deve ser considerada investigação adicional, dada a possibilidade de uma forma monogénica da doença.

Cognição_Demência

EP-066 - A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO NO DIAGNÓSTICO DE ATROFIA CORTICAL POSTERIOR: DADOS DEMOGRÁFICOS, CLÍNICOS E BIOMARCADORES

Sara Matos¹; Catarina Bernardes¹; Marisa Lima^{1,2}; Diana Duro¹; Mariana Coelho¹; Cristiana Silva¹; Ana Rita Sacramento¹; José Miguel Alves¹; Inês Baldeiras¹; Maria Rosário Almeida²; Pedro Faustino¹; João Lemos^{1,2}; João Durães^{1,2}; Miguel Táguas-Pereira^{1,2}; Isabel Santana^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: Atrofia cortical posterior (ACP) corresponde a uma síndrome rara, definida pelo comprometimento inicial

proeminente e progressivo do processamento visuoespacial/visuoperceptual, por atrofia cumulativa das regiões cerebrais parietal, temporal e occipital. O nosso objetivo consistiu em descrever as características demográficas, clínicas e biomarcadores dos doentes com esta apresentação clínica.

Métodos: Estudo coorte unicêntrico, retrospectivo e descritivo.

Resultados: Incluímos 30 doentes, 50% mulheres. O início dos sintomas desenvolveu-se em média aos $61,6 \pm 9,3$ anos, sendo o diagnóstico realizado após $2,9 \pm 2,2$ anos. Nos 13 doentes falecidos, o tempo decorrido entre o diagnóstico e a morte foi de $5 \pm 4,6$ anos.

As características clínicas mais frequentemente encontradas foram défice construtivo (100%), acalculia (83,3%) e simultagnosia (75%), com uma pontuação inicial média do MMSE de $20,3 \pm 6,4$ e do MoCA de $10,7 \pm 4,3$. História familiar de demência estava presente em 34,6% e 38,9% eram portadores de pelo menos uma cópia do alelo APO ϵ 4.

Metade dos doentes foram classificados com score A+/T+/N+, com valores médios de biomarcadores do LCR de Ab42 $444,7 \pm 245,8$ pg/ml, ratio Ab42/40 $0,059 \pm 0,016$, Tau $655,0 \pm 510,7$ pg/ml e pTau $77,5 \pm 59,9$ pg/ml. O estudo por RM-CE mostrou envolvimento posterior preferencial em 72,7%, a [18F]PET-FDG hipometabolismo posterior em 100% (n=13) e a PET-amiloide foi positiva em 77,8% (n=9).

O diagnóstico etiológico correspondeu a doença de Alzheimer (DA) em 27 doentes, Creutzfeldt-Jakob (CJD) em 2 e de degenerescência cortico-basal provável em 1 doente. Nos 3 grupos etiológicos não existiu diferença estatisticamente significativa na apresentação clínica, incluindo no MMSE ao diagnóstico, verificando-se apenas diferença entre os grupos referidos no tempo de progressão da doença até à morte ($p=0.044$).

Conclusão: Existe uma forte correlação entre a síndrome clínica ACP e o diagnóstico etiológico de DA. No entanto, o seu diagnóstico obriga a uma correta distinção com outras etiologias, que *ad initium* podem apresentar-se de forma muito semelhante, diferindo na sua totalidade na progressão clínica esperada.

Cognição_Demência

EP-067 - A DECADE OF PART: FINDINGS FROM A TERTIARY CENTRE

Inês Carmo E Pinto¹; Marco Fernandes¹; Luísa Alves^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2-NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa

Introduction: In 2014, the term “primary age-related tauopathy” (PART) was introduced to describe a subset of patients clinically diagnosed with Alzheimer’s Disease (AD) who exhibit no or minimal amyloid plaques upon post-mortem examination. While PART and AD share considerable overlap, PART typically affects older individuals and is associated with milder cognitive decline. In the absence of clinical diagnostic criteria, a biomarker profile of A-/T+ and mesial temporal lobe atrophy may be considered non-specific biological and radiological markers for PART, potentially enabling its ante-mortem identification.

We aimed to identify patients at our centre whose cognitive dysfunction may be attributed to PART.

Methodology: This unicentric, observational, retrospective study analysed consecutive patients presenting with predominant amnesic cognitive complaints and a CSF biomarker profile of A-/T+/N+ between 2014 and August 2024, as recorded in our SNAP database. Exclusion criteria included transitional amyloid and tau cut-off values, as well as clinical syndromes better accounted for by different diagnoses.

Results: We identified five cases compatible with PART. Clinical presentation ranged from subjective memory complaints to amnesic mild cognitive impairment, with a mean age at presentation of 74 years. Over a mean follow-up of seven years, none of the patients progressed to dementia. Radiological findings varied, showing patterns of mesial temporal lobe atrophy and generalized cortical atrophy. All patients had a CSF biomarker profile of A-/T+/N+. In none of these patients was the diagnosis of PART considered. Pathological confirmatory examination was not performed.

Conclusion: Despite its introduction to the scientific community a decade ago, PART remains underrecognized by clinicians. However, the increasing use of ante-mortem biomarkers holds promise for improving diagnostic accuracy, drawing attention to this neurodegenerative disorder.

Cognição_Demência

EP-068 - SUSPECTED NON-ALZHEIMER’S PATHOPHYSIOLOGY (SNAP): UM PADRÃO UNIFICADOR DE UM GRUPO HETEROGÉNEO DE DOENÇAS

Inês Carmo E Pinto¹; José Pedro Costa¹; Carolina Gonçalves¹; Luísa Alves^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa; 2-NOVA Medical School, Universidade NOVA de Lisboa, Lisboa

Introdução: O sistema A/T/N subdivide os perfis de biomarcadores de doença de Alzheimer (DA) em três categorias distintas: normal, *continuum* de DA e “*suspected non-Alzheimer’s pathophysiology*” (SNAP). O grupo dos SNAP inclui indivíduos em que existe neurodegeneração na ausência de patologia amiloide, englobando um grupo heterogéneo de entidades.

O nosso objetivo foi caracterizar os doentes com perfil de biomarcadores compatíveis com SNAP seguidos em consulta de Neurologia na ULSLO.

Metodologia: Estudo observacional descritivo, retrospectivo, de doentes consecutivos seguidos em consulta de Neurologia na ULSLO submetidos a pesquisa de biomarcadores de LCR para investigação de queixas cognitivas entre Dezembro 2013 e Julho 2024. Através da consulta dos processos clínicos, recolhemos dados demográficos e informação referente ao diagnóstico e evolução clínica.

Resultados: De um total de 253 doentes, incluímos 38 com perfil SNAP, 17 (45%) dos quais do sexo feminino. A escolaridade média observada foi de 9 anos (min-máx 3-20) e a idade média de instalação de sintomas de 62 anos (min-máx 39-81). O estágio de disfunção cognitiva à data da última consulta variou entre defeito ligeiro e total dependência nas atividades básicas da vida diária. Em 23 (61%) doentes o diagnóstico assumido em consulta correspondeu a uma doença neurodegenerativa, tendo a demência frontotemporal sido a mais frequente (n=13). A disfunção cognitiva foi considerada secundária a patologia psiquiátrica, particularmente depressão maior, em 7 (18%) doentes.

Conclusão: No nosso centro, 15% dos indivíduos submetidos a pesquisa de biomarcadores de LCR apresentou um padrão de SNAP, sendo que, em quase 40%, a alteração dos biomarcadores foi considerada um achado. Estudos com n superior, recurso a outros tipos de biomarcadores e envolvendo caracterização neuropsicológica e neuropatológica são necessários para percebermos o verdadeiro significado do SNAP e para podermos subdividi-lo de forma a providenciar aos indivíduos e famílias informação prognóstica mais precisa.

Cognição_Demência

EP-069 - ANALYSIS OF MORTALITY FROM ALZHEIMER'S DISEASE IN BRAZIL AND PORTUGAL

Daniel Rodrigues Lemos Neto¹; Maria Kaylanne Pinheiro De Araújo¹; Maria Lyvia De Melo Silva¹; Amanda De Oliveira Bernardino²; Wagner Gonçalves Horta²

1-Faculdade de Medicina de Olinda; 2-Universidade de Pernambuco

Introduction: Dementias, including Alzheimer's disease (AD), cause a progressive decline in cognitive functions, such as memory and language, impacting the daily lives of patients. AD is marked by the formation of beta-amyloid plaques and tau tangles in the brain, leading to neuronal death, cognitive impairment, and loss of autonomy. This condition requires specific care and strategies, being the main cause of death among neurodegenerative diseases. This study aims to compare the epidemiological profile of AD in Brazil with cases in Portugal during 2020-2021.

Methods: This is a cross-sectional, descriptive study with a quantitative approach. Data collection in Brazil was carried out between January 2020 - December 2021 through DATASUS and compared with records from the National Institute of Statistics of Portugal. The information includes the total number of cases, distribution by gender and age, and context of deaths (hospital or home).

Results: In Brazil, 633 deaths from AD were recorded, with 76 men and 153 women between 60-79 years old, and 101 men and 303 women aged ≥ 80 years. In Portugal, 3,347 deaths were recorded, with a predominance of 2,810 women, over 1,069 men. There was a significant increase in mortality among individuals aged 85-89 years and a 0.2% decrease in natural hospital deaths, with a 4.1% increase in home deaths, highlighting the importance of institutional care in the final phase of the disease.

Conclusion: Although the number of AD cases in Brazil is relatively low, the high mortality among the elderly and women in Portugal is noteworthy. The predominance of deaths in hospitals in Portugal suggests the need for institutionalized care, emphasizing the importance of a personalized approach in the management and prevention of AD.

Cognição_Demência

EP-070 - COMPARISON OF PREVALENCE AND UNDERREPORTING OF DEMENTIA IN BRAZIL AND THE NETHERLANDS

Daniel Rodrigues Lemos Neto¹; Maria Kaylanne Pinheiro De Araújo¹; Maria Lyvia De Melo Silva¹; Amanda De Oliveira Bernardino²; Wagner Gonçalves Horta²

1-Faculdade de Medicina de Olinda; 2-Universidade de Pernambuco

Introduction: Impaired cognition and memory are often associated with neurodegenerative disorders, such as dementia. Diagnosis is made through anamnesis, clinical evaluations and neuropsychological tests. Although there is no cure, interventions can improve quality of life and slow the progression of the disease, with family support and humanized care being essential. We aimed to compare data on dementia diagnoses in Brazil with data from the Netherlands for patients aged ≥ 65 years from January 2021 to December 2021.

Methods: Population data were collected from the IBGE for Brazil and the Centraal Bureau voor de Statistiek (CBS) for the

Netherlands, in addition to data from the DATASUS platform for Brazil and the "register DementieZorg en -Ondersteuning (DZO)" (Dementia Care and Support Registry) for the Netherlands. The information was classified by prevalence and age.

Results: The reported dementia rate for every million inhabitants, which in the case of Brazil is 145 per million and in the Netherlands is 15,333 per million inhabitants aged 65 years or older. The prevalence rate of dementia is almost 106 times higher in the Netherlands than in Brazil. This could be explained by underreporting of dementia, due to flaws in the reporting system and inadequate records in Brazil.

Conclusion: Reporting informs public policies and resources aimed at managing dementia, and underreporting limits these planning and resources. In contrast, the Netherlands has adopted the DementieZorg en -Ondersteuning (DZO) program, which provides integrated and specialized care, highlighting the urgent need for similar policies in Brazil to improve the diagnosis and treatment of dementia.

Cognição_Demência

EP-071 - COMBINING A SEMANTIC AND CUED RECALL PARADIGM WITH BLOOD BASED BIOMARKERS FOR THE DETECTION OF ALZHEIMER'S DISEASE PATHOLOGY

Inês Baldeiras^{1,2}; Marisa Lima^{2,3}; Anuschka Silva-Spínola²; Diogo Damas³; Maria João Leitão²; João Durães^{2,3}; Miguel Tábuas-Pereira^{2,3}; Isabel Santana^{1,2,3}

1-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 2-Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology, University of Coimbra; 3-Neurology Department, ULS Coimbra

Introduction: Episodic memory impairment defined by the Free and Cued Selective Reminding test (FCSRT) is a reliable marker of the early involvement of medial temporal structures in AD. Blood-based biomarkers (BBM) (p-tau181, NfL and GFAP) were developed for the diagnosis and prognosis of AD. We aim to study the association between FCSRT and BBM in detecting prodromal AD.

Methods: We included 70 non-demented individuals (66 years of median age, 67% female) with memory complaints and available cerebrospinal fluid (CSF)-AD biomarkers. Baseline and longitudinal neuropsychological evaluation were performed. Median follow-up duration was 8 months. BBM were determined using single molecule array (SiMoA). Amyloid pathology was determined by amyloid status (A) using CSF A β 42/40 ratio.

Results: In the comparison between A+ (n=28) and A- individuals (n=42), we observed significant differences in all the FCSRT-selected measures ($p < 0.05$), except for FCSRT cued-delayed recall. Longitudinally, significant differences in the change of normative z-scores for MoCA and MPCR were shown ($p < 0.001$). A+ individuals had significantly higher levels of serum GFAP and plasma p-Tau181. Additionally, multinomial logistic regression model, adjusted for age, identified blood p-Tau181 ($B = 1.8$, $p = 0.002$), GFAP ($B = 0.02$, $p = 0.008$) and NfL ($B = -0.2$, $p = 0.01$) as independent significant predictors of amyloid status, particularly in relation to FCSRT free-delayed recall ($B = -0.4$, $p = 0.006$).

Conclusion: This study shows the utility of a semantic cued recall paradigm (FCSRT) for detecting AD at its prodromal stage, supporting its use as a valid clinic marker together with BBM. These results can now be used to develop individual predictive models of disease progression.

Cognição_Demência

EP-072 - LINFOMA PRIMÁRIO DO SNC, O GRANDE DISSIMULADOR

Sara Costa¹; Maria Carlos Pereira¹; Rui Felgueiras¹; Francisco Almeida²; Margarida Calejo³; Ricardo Taipa³; Diogo Costa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: O linfoma primário do SNC é um tumor raro que acomete predominantemente imunodeprimidos. Pode mimetizar clínica e imagiológicamente outras doenças neurológicas, tornando o seu diagnóstico desafiante.

Caso Clínico: Mulher de 68 anos, admitida por deterioração cognitiva, rapidamente progressiva (6 meses), pautada por alterações do comportamento, apatia, desorientação visuo-espacial, alteração da linguagem, perda de capacidade autónoma de marcha, acarretando marcada dependência funcional. Como antecedentes, apresentava tiroidite de Hashimoto.

Ao exame neurológico exibia sinais de libertação frontal, lentificação psicomotora, discurso não fluente, apraxia ideomotora, tremor de ação dos membros superiores, bradicinésia global, e marcha de pequenos passos com apoio unilateral.

A primeira RM-CE revelou lesão hiperintensa em T2/FLAIR subcortical frontal esquerda e corticossuab cortical frontal direita. O líquido com citoquímico, bacteriológico, imunológico, BOCs e biomarcadores de doença de Alzheimer foi inocente. A citologia e a citometria de fluxo foram negativas. O estudo sistémico, incluindo função tiroideia, foi inocente. O EEG foi normal. A TC toraco-abdomino-pélvica e a PET excluíram neoplasia oculta sistémica. Por suspeita de encefalopatia corticorresponsiva associada a tiroidite auto-imune, iniciou-se corticoterapia (Metilprednisolona 1g/5 dias, prednisolona 1mg/kg/dia 3 meses), sem melhoria. Realizada biópsia cérebro-meníngea, 4 meses após corticoterapia, revelando inflamação da substância branca, sem vasculite ou desmielinização. Fez ciclo de rituximab sem resposta. Repetidas RM-CE 1 e 8 meses após corticoterapia, que revelaram novas lesões hiperintensas em T2/FLAIR na substância branca supratentorial, sem restrição à difusão, e lesão cerebelosa com captação de contraste e restrição à difusão. Após última RM-CE, que levantou suspeita de linfoma primário do SNC, repetiu-se biópsia que estabeleceu o diagnóstico definitivo.

Conclusão: O linfoma do SNC deve ser equacionado nos casos de demência rapidamente progressiva. Salientamos a dificuldade em estabelecer um diagnóstico precoce devido à sua heterogeneidade clínica e imagiológica, baixa sensibilidade do líquido e efeitos da corticoterapia, bem como a importância da biópsia no diagnóstico definitivo.

Cognição_Demência

EP-073 - EXPLORING METACOGNITIVE JUDGEMENTS IN BEHAVIORAL VARIANT FRONTOTEMPORAL DEMENTIA

Marisa Lima¹; Ana Rita Silva²; Anuschka Silva-Spínola¹; Inês Baldeiras³; Isabel Santana^{1,3}; Celine Souchay⁴; Christopher Moulin⁴

1-Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Center for Research in Neuropsychology and Cognitive Behavioral Intervention (CINEICC); 3-Faculty of Medicine, University of Coimbra; 4-Univ. Grenoble Alpes, CNRS, LPNC, Grenoble, France

Introduction: Patients with dementia are often unable to understand the severity of their cognitive and functional deficits. This anosognosia is a cause of frustration for caregivers. Although being common to neurodegenerative disorders, it is thought to be particularly prominent in behavioral variant Frontotemporal dementia (bvFTD). Metacognitive paradigms provide a methodology for understanding anosognosia. We explored metacognition by asking people to predict their performance on two verbal fluency tasks. We compared patients with FTD, Alzheimer's disease (AD) and controls.

Methods: We included 44 participants (61 years median age, 8 years median education) with a comprehensive customized neuropsychological assessment protocol. Clinical groups were diagnosed according to the most recent international criteria and underwent cerebrospinal fluid (CSF)-AD biomarker analysis.

Results: Significant group differences were found for MMSE, MoCA and verbal fluency (all $p < .001$): bvFTD < AD < Controls. For predictions prior to the task, controls underestimate themselves more than AD and bvFTD, with performance being higher than predictions. After completing the task, predictions are more accurate, but AD and bvFTD still underestimating, whereas controls now overestimate. Concerning discrepancy scores (difference between performance and prediction), controls showed higher differences than AD and bvFTD ($p = .002$ and $p < .001$), and AD showed higher differences than bvFTD ($p = .008$).

Conclusion: Patient groups underestimate their verbal fluency performance. After experiencing the task, they continue to underestimate, despite adjusting their prediction. In contrast, controls significantly increase their prediction and overestimate performance. Surprisingly, AD patients seemed to be less accurate than the bvFTD group, and this task did not reveal a particular metacognitive difficulty in bvFTD.

Cognição_Demência

EP-074 - MORTALITY FROM ALZHEIMER'S DISEASE IN BRAZIL AND PORTUGAL

Daniel Rodrigues Lemos Neto¹; Maria Kaylanne Pinheiro De Araújo¹; Maria Lyvia De Melo Silva¹; Amanda De Oliveira Bernardino²; Wagner Gonçalves Horta²

1-Faculdade de Medicina de Olinda; 2-Universidade de Pernambuco

Introduction: Alzheimer's disease (AD) is a progressive neurodegenerative condition that affects patients' cognition, memory, and motor skills, and is one of the most common dementias. Diagnosis is based on anamnesis, clinical, and neuropsychological evaluation. There is no cure, but interventions can improve quality of life and slow disease progression. Objective: To assess the prevalence of mortality cases due to AD in Brazil and Portugal in patients aged ≥ 50 years in the period from January 2020 to December 2021.

Methods: Data were collected from the DATASUS platform as well as from IBGE covering patients with AD in Brazil and Portugal through the National Institute of Statistics of Portugal, between January 2020 and December 2021. The information was classified by prevalence and age.

Results: The total population of people over 50 years of age in Brazil is 56,281,177 and in Portugal it is 2,424,122. However, mortality records due to AD in the last 2 years in Brazil were 633 while in Portugal it was 3,347 individuals.

Conclusion: Given the data collected, the number of deaths due to AD in Brazil may be underreported, which can be attributed to failures in the epidemiological system, difficulties

in diagnosis and registration of cases. Underreporting of AD in Brazil may lead to an underestimation of the prevalence of the disease and the lack of adequate resources to cope with and treat the condition. Therefore, it is crucial to implement improvements in reporting systems and increase awareness to ensure more accurate data collection and a more effective response to the needs of patients with AD.

Cognição_Demência

EP-075 - WHITE MATTER HYPERINTENSITIES AND ALZHEIMER'S DISEASE: CONSIDERATIONS ON A CLINICAL CASE

Maria Pereira Coutinho¹; Tiago Oliveira¹; Sara Rosa¹; Alexandra Rodrigues¹; Gonçalo Gama Lobo¹; Patrícia Faustino¹; Marta Sequeira¹; Camila Nóbrega¹

1-ULS São José

Introduction: The relationship between white matter hyperintensities (WMH) and cognitive decline, especially Alzheimer's Disease (AD), has long been an object of study. In clinical practice, diagnostic uncertainties may arise when findings of both processes coexist in a given patient.

Case Report: We report the case of a 65-year-old woman with a history of dyslipidemia and smoking, who presented with anxiety after an adverse life event and mild cognitive complaints, which were interpreted as secondary to the anxiety symptoms. In less than one year, cognition deteriorated significantly, with multidomain affection, especially language production and higher visual functions deficits, left homonymous hemianopsia and left upper limb apraxia. Brain MRI showed diffuse corticostriatal atrophy, a predominantly posterior subcortical atrophy, and a cortical atrophy at bilateral opercular, Rolandic and parietal levels. Additionally, a significant leukoencephalopathy was documented, predominantly periventricular posteriorly and in the right semi-oval center. FDG-PET and CSF biomarkers both suggested AD. Reevaluation MRI showed a progression of atrophy and WMH topographically related to the observed clinical deficits.

Conclusion: The presence of relevant WMH was previously regarded as an exclusion criterion for probable AD dementia. Perspectives evolved to seeing WMH as an independent factor which lowers the threshold for clinically relevant cognitive decline and even potentiates AD pathology. An increasing number of studies support that WMH can have specific features in the setting of AD and may even occur due to AD-related mechanisms instead of purely vascular changes. We reflect on recent evidence on this matter to interpret the findings of our patient.

Cognição_Demência

EP-076 - ENCEFALITE AUTOIMUNE EM IDOSOS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Gabriela Sousa Sousa¹; Andreia Costa^{1,2}; Carolina Soares^{1,2}

1-Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A encefalite autoimune (EAI) é uma patologia rara e potencialmente tratável, cujo diagnóstico é desafiante em doentes idosos devido à sobreposição da sintomatologia com doenças neurodegenerativas.

Caso Clínico: Mulher, 73 anos, autônoma, antecedentes de depressão e queixas mnésicas com meses de evolução em avaliação por Neurologia, foi admitida no serviço de urgência por alteração comportamental subaguda com alucinações visuais e agressividade. Realizou estudo de líquido que revelou hiperproteinorráquia (0,55 g/dL), sem pleocitose ou consumo de glicose, e serologias de vírus herpes *simplex* 1 e 2 negativas. A RM-CE e angio-RM revelou atrofia cortical-subcortical generalizada e leucoencefalopatia microvascular, sem evidência de vasculopatia. O estudo de causas tratáveis de défice cognitivo foi negativo. O EEG mostrou atividade intermitente teta temporal esquerda.

Após estabilização comportamental, completou avaliação neuropsicológica (ANP) que mostrou défice cognitivo grave nos domínios do planeamento, orientação espacial, atenção, memória e linguagem. Repetiu estudo de líquido mostrando hiperproteinorráquia (0,52 g/dL), índice de IgG elevado e bandas oligoclonais (BOC) positivas no líquido. O painel de anticorpos de EAI no soro e líquido foram negativos, o estudo de autoimunidade revelou ANA positivo em padrão mosqueado. Completou estudo com TC-toraco-abdomino-pélvica e FDG-PET, sem evidência de neoplasia oculta, destacando-se hipometabolismo temporal bilateral simétrico.

Suspeitando-se de possível EAI seronegativa, iniciou metilprednisolona 1g, por 5 dias, com melhoria significativa global na ANP. Teve alta sob corticoterapia em desmame e imunossupressão com azatioprina. Posteriormente, os biomarcadores de neurodegenerescência foram positivos (Aβ42 206,5 pg/mL, valor de referência >530,5 pg/mL; p-tau 100,7 pg/mL, valor de referência <48 pg/mL; rácio Aβ42/p-Tau 2,1, normal >11) a sugerir patologia compatível com Alzheimer.

Conclusão: Este caso ilustra a dificuldade no diagnóstico diferencial de quadros cognitivo-comportamentais em idosos, especialmente na presença de alterações cognitivas preexistentes e sintomas psiquiátricos. Estamos provavelmente na presença de um defeito cognitivo de etiologia neurodegenerativa e uma EAI seronegativa.

Cognição_Demência

EP-077 - GESTÃO DE METÁSTASES CEREBRAIS: COMPLICAÇÕES DA RADIOTERAPIA HOLOCRAIANIA

Ema Marques^{1,2}; Vera Barbosa²; Paulo Costa³

1-Escola de Medicina da Universidade do Minho; 2-Hospital da Senhora de Oliveira; 3-Hospital de Braga

A radioterapia holocraniana é um pilar importante na gestão das metástases cerebrais, no entanto está associada ao desenvolvimento de várias neurocomplicações agudas, subagudas e crónicas. Apesar do aumento de estudos a reportar estas manifestações, é essencial compreender melhor o seu curso de instalação, bem como fatores de risco associados de forma a reduzir a sua incidência e a morbilidade dos doentes.

Este estudo teve como principal objetivo avaliar as possíveis neurocomplicações neurológicas agudas, subagudas e crónicas associadas à radioterapia holocraniana. Como objetivos secundários, pretendeu-se analisar o declínio cognitivo após esta terapêutica, identificar possíveis fatores associados ao desenvolvimento de neurocomplicações e comparar a eficácia de diferentes estratégias utilizadas na prevenção das mesmas.

Foram incluídos no estudo 72 doentes do Hospital da Senhora de Oliveira com diagnóstico de neoplasia sistémica com metastização cerebral que realizaram radioterapia holocraniana.

na entre as datas 01 de janeiro de 2019 a 31 de dezembro de 2023. Foi realizada uma análise de comparação entre grupos com o intuito de identificar possíveis fatores associados ao desenvolvimento de complicações agudas, subagudas e crônicas.

Neurocomplicações agudas ocorreram em 21 (29.2%) doentes, subagudas em 27 (37.5%) e crônicas em 8 (11.1%) doentes. O declínio neurocognitivo crônico manifestou-se em 7 (46.7%) casos da amostra inicial. Na análise de comparação entre grupos, nenhuma variável mostrou estar significativamente associada ao desenvolvimento de qualquer destas complicações, bem como a utilização de memantina na prevenção do declínio neurocognitivo crônico.

Dos doentes oncológicos com metástases cerebrais submetidos a radioterapia holocraniana, 76,9% sofreram algum tipo de complicações decorrentes deste tratamento. É essencial envolver os doentes em mais estudos que empreguem métodos de mitigação da toxicidade da radiação, de forma a analisar-se que subgrupos de pacientes beneficiam destes esquemas terapêuticos.

Cognição_Demência

EP-078 - VICISSITUDES DO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE ALZHEIMER E O PAPEL DOS BIOMARCADORES

Nathalia Ferreira¹; Miguel Pereira¹; Egidio Machado¹; Isabel Santana¹
1-ULS Coimbra

Introdução: O diagnóstico da doença de Alzheimer (DA) pode ser desafiador por partilhar sintomas e achados imagiológicos com outros tipos de demência. Biomarcadores, como a PiB-PET, desempenham um papel fundamental na diferenciação entre estas patologias neurodegenerativas. Descrevemos um caso exemplificativo destas dificuldades.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 75 anos, com antecedente de doença de Sjogren e história familiar de esclerose lateral amiotrófica, com quadro de três anos caracterizado por apatia, depressão, esquecimento e dificuldade de nomeação. Realizou uma RM que revelou múltiplos angiomas cavernosos. A avaliação neuropsicológica revelou um defeito cognitivo ligeiro, predominantemente atencional e frontal, com penalização em domínios como nomeação, memória de trabalho e função executiva. Uma provável etiologia vascular foi considerada nesta fase. A doente manteve declínio cognitivo gradual e perda de peso significativa (6kg em três anos). Em 2023, uma nova RM evidenciou, além dos cavernomas, esclerose dos hipocampus e atrofia predominantemente fronto-temporal, e uma nova avaliação neuropsicológica revelou declínio nas funções verbais e memória episódica verbal e visual, com perfil evolutivo e padrão sugestivo de uma etiologia degenerativa, colocando-se a hipótese de uma *limbic-predominant age-related TDP-43 encephalopathy* (LATE). No entanto, PiB-PET revelou deposição significativa de beta-amiloide cortical, confirmando um diagnóstico de doença de Alzheimer provável.

Conclusão: Este caso clínico destaca a complexidade do diagnóstico diferencial entre DA e outras causas de defeito cognitivo, especialmente quando coexistem fatores de confusão, como angiomas cavernosos e depressão. A PiB-PET desempenhou um papel decisivo na confirmação do diagnóstico de Alzheimer, sublinhando importância crescente dos biomarcadores para a diferenciação entre doenças neurodegenerativas.

D. Desmielinizantes

EP-079 - CARACTERIZAÇÃO SEROLÓGICA E FUNCIONAL DE UMA AMOSTRA DE DOENTES COM ENCEFALITE AUTOIMUNE SERONEGATIVA DO ESTUDO UNITED

João Moura¹; Marta Mota²; Mariana Ribeiro²; Ana Luísa Carvalho²; Ernestina Santos¹; Ester Coutinho²

1-Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2-Center for Neuroscience and Cell Biology, Universidade de Coimbra

Introdução: A crescente investigação na área das encefalites autoimunes (EAI) levou à descoberta de múltiplos alvos antigénicos. Contudo, existe um subgrupo de doentes nos quais os anticorpos permanecem indetectáveis no soro ou LCR, permanecendo por esclarecer o mecanismo patofisiológico nestes doentes. O nosso objetivo foi a análise preliminar das características serológicas e funcionais numa amostra de EAI seronegativas.

Metodologia: Estudo nacional que visa recrutar doentes com suspeita de EAI possível e sem anticorpos detetados pelos métodos de rotina. Para esta análise preliminar foram incluídos doentes que cumpriam critérios para *Definitive Autoimmune Limbic Encephalitis* (DALE) ou *Autoantibody-Negative but probable Autoimmune Encephalitis* (ANPAE) [Graus, 2016]. As amostras de doentes sem anticorpo detetado por ensaios em tecidos (n=10), controlos saudáveis (n=5) e controlos positivos (n=2 EAI a CASPR2) foram incubadas com culturas neuronais durante 6 dias e foi registada atividade neural *in vivo*.

Resultados: Foram incluídos 13 doentes (4 DALE; 9 ANPAE). Todos os doentes foram novamente testados para anticorpos neuronais no LCR e sangue por imunohistoquímica em cérebro de rato e culturas neuronais primárias, encontrando-se ausentes. Um doente apresentava um anticorpo contra alvo intracelular no sangue e LCR, e 2 outros doentes tinham ligação ligeira/moderada da IgG na imunohistoquímica apenas no soro, tendo sido excluídos. As culturas expostas ao soro dos doentes seronegativos não apresentaram diferenças em comparação com os controlos em termos de taxa de disparo média (picos/min), frequência e duração dos *burst* e outros parâmetros em rede, ao longo do tempo. Encontrámos diferenças significativas na taxa de disparo média e métrica dos *burst* entre CASPR2 e controlos.

Conclusão: Para já, os nossos dados não apoiam a presença de um fator sérico, nomeadamente autoanticorpos, como um mecanismo patológico major nas EAI seronegativas. No futuro, iremos explorar o efeito do LCR destes doentes e a relevância de outras populações celulares *in vitro*.

D. Desmielinizantes

EP-080 - EXPLORING THE IMPACT BEYOND DISEASE ACTIVITY OF HIGH-EFFICACY DISEASE MODIFYING TREATMENTS ON PATIENT-REPORTED OUTCOMES IN MULTIPLE SCLEROSIS

Jorge Miguel Ferreira¹; Patrícia Faustino¹; Mafalda Soares¹; João Sequeira²; Carlos Capela²; Filipa Ladeira²

1-Serviço de Neurologia – Hospital de S. José, ULS S. José, Lisboa;
2-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla – Hospital Sto. António dos Capuchos, ULS S. José, Lisboa

Introduction: There is a growing emphasis on incorporating patient-reported outcomes (PROs) into the assessment of

the treatment effectiveness of multiple sclerosis (MS) patients. While high-efficacy treatments (HET) demonstrably improve clinical and magnetic resonance imaging outcomes, data regarding their impact on PROs is limited.

This study assesses the effect of HET versus other disease-modifying treatments (DMTs) on PROs in MS patients, within the first year of treatment.

Methods: All patients initiating a DMT at our center during 2023 were invited to fill an online survey assessing PROs in May 2024, including The Multiple Sclerosis Impact Scale (MSIS-29), Treatment Satisfaction Questionnaire for Medication (TSQM), and the Modified Fatigue Impact Scale-5-item version (MFIS-5). We compared PROs scores between patients receiving HET (natalizumab, ocrelizumab, ofatumumab, and alemtuzumab) vs the remaining DMTs.

Results: Of the 159 patients who started/switched DMT in 2023, 37 (23.3%) responded to the online survey and were included. The median treatment duration at the time of the survey was 10 months (range 4-15). The majority (75.7%) were female with a mean age of 44.9 years (± 11.0), and disease duration of 7.2 years (± 7.2), and a median EDSS score of 2.0 (0-6.5). HET was initiated in 24 patients (64.9%); 15 (40.5%) were treatment-naïve.

The following mean scores were observed: MSIS-29 in HET 46.3 (± 17.2) vs non-HET 57.6 points (± 17.7), $p=0.042$; TSQM in HET 68.0 points (± 9.6) vs non-HET 67.9 points (± 11.3), $p=0.814$; MFIS-5 in HET 6.5 points (± 4.7) vs non-HET 11.2 points (± 5.6), $p=0.012$.

Conclusion: HET is associated with higher scores in PROs related to functional impact (MSIS-29) and fatigue (MFIS-5). This suggests that HET contribute to improved PROs, beyond their established efficacy on NEDA parameters. These findings further support the “pyramid inversion” treatment strategies.

D. Desmielinizantes

EP-081 - DOR NEUROPÁTICA COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DE DOENÇA DE ISAAC EM DOENTE COM MIASTENIA GRAVIS

Ângela Joseth Seke¹; Ernestina Santos¹

1-Hospital Universitário de Santo António

Introdução: A Síndrome de Isaac é uma síndrome autoimune definida por hiperexcitabilidade dos nervos periféricos, está associada a auto-anticorpos do complexo do canal de potássio dependente de voltagem. Caracteriza-se por contrações musculares difusas, rápidas e assíncronas. A dor neuropática é rara. Dos pacientes diagnosticados, 21%-25% apresentam uma neoplasia subjacente. Os timomas são citados como presentes em 20% desses pacientes com anticorpo CASPR2.

Caso Clínico: Mulher de 70 anos com miastenia gravis, generalizada, anti-RACh positiva, diagnosticada aos 55 anos secundária a timoma. Fez timectomia no ano do diagnóstico. Esteve medicada com piridostigmina, prednisolona, azatioprina e ocasionalmente necessitava de imunoglobulina humana endovenosa por descompensação da doença. Foi repetindo TC tórax ao longo dos anos sem evidência de recidiva do timoma.

Aos 70 anos iniciou disestesias em ambos os pés e pernas, sugerindo neuropatia de pequenas fibras. Iniciou pregabalina sem resposta. Associou-se diarreia frequente, anorexia, perda ponderal progressiva com cerca de 10 kg/mês. Diminuiu a dose de piridostigmina, mas a diarreia manteve-se, fez EDA e colonoscopia que foram normais. Os antineurónios foram negativos. Na observação seguinte a perda ponderal progredia e objectivou-

-se pela primeira vez mioquimias generalizadas. A TC toraco-abdomino-pelvica tórax mostrou recidiva de timoma, 15 anos após a remoção inicial, sem evidência de outras neoplasias. A EMG mostrou mioquimias e descargas de neuromiotonia. Os anticorpos anti-CASPR2 foram positivos, confirmando a hipótese de síndrome de Isaacs, secundária a timoma. Foi internada para realização de timectomia. Agravou da MG com necessidade entubação NG. Durante a ENG ocorreu perfuração e a doente acabou por falecer de choque séptico.

Conclusão: Nesta doente a dor neuropática e os sintomas disautónómicos foram os sintomas iniciais e só mais tardiamente surgiram os de hiperexcitabilidade muscular, o que atrasou o reconhecimento diagnóstico. Alertamos para o reconhecimento precoce desta entidade perante estes sintomas, mesmo na ausência de hiperexcitabilidade.

D. Desmielinizantes

EP-082 - APATIA NA FASE INICIAL DA ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Catarina Chester¹; Dina Silva¹; Inês Brás Marques¹

1-Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: A apatia, sintoma neuropsiquiátrico caracterizado por falta de motivação nos domínios cognitivo, emocional e comportamental, tem vindo a ser cada vez mais reconhecida nos doentes com esclerose múltipla (EM), apresentando uma prevalência aproximada de 19%-43%. Contudo, pode ser subestimada e está pouco investigada nos estádios iniciais da doença.

Neste estudo caso-controlo prospetivo, pretendemos avaliar a prevalência de apatia nos indivíduos com EM surto-remissão (EMSR) em fase inicial, assim como as suas correlações e preditores.

Metodologia: Foram incluídos 38 doentes com EMSR com menos de 5 anos de diagnóstico e 38 controlos. Todos tinham idade compreendida entre os 18 e 50 anos, ausência de história de doença neurocognitiva/psiquiátrica, consumo nocivo de substâncias ou corticoterapia recente. Foi realizada avaliação clínica e neuropsicológica. A apatia foi avaliada através da versão clínica da Escala de Avaliação de Apatia (AES-C). Foram também avaliados qualidade de vida, sintomas depressivos, ansiedade e fadiga.

Resultados: A prevalência de apatia foi de 42,1%, verificando-se correlação positiva entre a pontuação na AES-C e os sintomas depressivos, ansiedade, fadiga, baixa qualidade de vida e pior performance em testes dirigidos às capacidades frontais (*Trail Making Test-A* – TMT-A, e *Symbol Digit Modalities Test*). Verificou-se que os sintomas depressivos (OR 4,05; IC 95%: 1,22 – 13,5; $p=0,023$), qualidade de vida global (OR 1,07; IC 95%: 1,08-2,64; $p=0,021$) e pontuação no TMT-A (OR 1,14; IC 95%: 1,02-1,27; $p=0,020$) foram fatores preditivos independentes da apatia. Dos pacientes com apatia, 43,8% não tinham sintomas depressivos significativos associados, considerando-se que apresentavam “apatia pura”.

Conclusão: A apatia é um sintoma incapacitante já presente numa percentagem significativa de pacientes com EMSR nos primeiros anos de doença, sendo importante o seu reconhecimento e abordagem desde fases precoces da EM. Como fatores preditores de apatia nesta população, identificámos baixa qualidade de vida, presença de sintomas depressivos e disfunção executiva.

D. Desmielinizantes

EP-083 - HYPOPHOSPHATEMIA-INDUCED OSMOTIC DEMYELINATION SYNDROME IN THE CONTEXT OF PANCREATITIS

Débora Pinheiro¹; Jorge Ferrão¹; Motasem Shamasna¹; Vitor Rego²; Inês Gil²; Francisco Bernardo¹; Ana Luísa André¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro; 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde do Algarve – Hospital de Faro

Introdução: A síndrome de desmielinização osmótica (SDO) é uma doença desmielinizante aguda, não inflamatória, mais frequentemente localizada na região centro-pôntica, com manifestação clínica de tetraparesia, paralisia pseudobulbar, encefalopatia ou coma. Geralmente está associada a distúrbios eletrolíticos, podendo ainda relacionar-se a alcoolismo, patologia hepática ou desnutrição. A SDO é uma complicação rara da pancreatite aguda, especialmente, quando associada a hipofosfatemia.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, com antecedentes pessoais de etilismo crónico, internada no Serviço de Cirurgia Geral com diagnóstico de pancreatite aguda. Durante o internamento inicia quadro de alteração da marcha, disartria e disfagia. Ao exame neurológico apresentava confusão mental, disartria, fraqueza muscular generalizada, dismetria nas provas de coordenação motora e ataxia da marcha. O quadro progrediu para falência respiratória com necessidade de intubação orotraqueal. Após estabilização clínica, e por manter os défices neurológicos após extubação, realizou RM-CE que evidenciou restrição da difusibilidade protónica das moléculas de água em topografia protuberancial com tradução nas ponderações T2, sem captação de contraste. A restrição à difusão mostra o sinal do tridente, que no contexto clínico está em relação com mielínólise pôntica. As análises efetuadas previamente ao início do quadro revelavam hipocalémia e hipofosfatemia graves. O exame citoquímico do LCR mostrou proteinorraquia. A doente foi submetida a estudo analítico exaustivo que não revelou alterações. Iniciou correção das alterações eletrolíticas e programa de reabilitação, com melhoria progressiva do seu estado.

Conclusão: A associação entre pancreatite aguda e hipofosfatemia pode ser multifatorial, envolvendo a libertação de enzimas pancreáticas, inflamação sistémica e redistribuição de fosfato. A SDO, embora mais frequentemente relacionada à correção rápida da hiponatremia, pode ocorrer em contextos de hipofosfatemia severa e prolongada como a observada nesta doente. Este caso destaca a importância da monitorização rigorosa e correção adequada dos distúrbios eletrolíticos em doentes com pancreatite aguda, visando prevenir complicações neurológicas devastadoras.

D. Desmielinizantes

EP-084 - SÍNDROME PERSON IN A BARREL COM ALTERAÇÕES SENSITIVAS COMO MANIFESTAÇÃO ATÍPICA DE DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA

Madalena Couto¹; Teresa Moncada Cordeiro¹; João Duarte¹; Patrícia Faustino¹; José Rosa¹; Carlos Capela²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: A síndrome *person in a barrel* caracteriza-se por di-paresia braquial, sem outros défices motores. Os enfartes em

território barreira bilaterais da circulação anterior representam a sua etiologia mais comum, sendo as causas inflamatórias, traumáticas ou neoplásicas menos frequentes.

Caso Clínico: Mulher, 61 anos, com antecedentes de miastenia gravis forma generalizada (anti-AchR positivo) e diabetes *mellitus* tipo 1. Iniciou quadro de instalação subaguda (1 mês), com agravamento progressivo, de parestesias nas mãos com progressão proximal até à região cervical posterior e dificuldade na motricidade fina. Sem sintomas nos membros inferiores, esfinterianos, bulbares ou sistémicos. À avaliação, a destacar di-paresia braquial de predomínio distal, assimétrica (pior à esquerda), grau 3, arreflexia e compromisso da sensibilidade superficial e profunda distal dos membros superiores.

Do estudo etiológico, exame citoquímico do líquor com 21 células de predomínio mononuclear, normoproteinorráquia, bandas oligoclonais em espelho e 2 adicionais no LCR (tipo 3); RM neuroeixo com lesão medular posterior longitudinalmente extensa C2-D8; potenciais evocados visuais com aumento da latência de P100 esquerda; anticorpo anti-AQ4 positivo (CBA) no soro e líquor. Assumiu-se o diagnóstico de mielite longitudinalmente extensa, em contexto de doença do espectro da neuromielite óptica (NMOSD).

Cumpriu 7 dias de metilprednisolona 1 g/dia, seguidos de prednisolona oral e 10 sessões de plasmaférese. Iniciou rituximab com redução gradual da prednisolona, com infusões subsequentes baseadas na monitorização trimestral dos linfócitos B de memória (CD19/CD27).

Houve recuperação da funcionalidade na motricidade fina das mãos, mantendo descoordenação motora, hipoestesia e compromisso da sensibilidade profunda distal.

Conclusão: As NMOSD são doenças inflamatórias do SNC, que afetam principalmente o nervo óptico e a medula espinal. Este caso ilustra a síndrome *person in a barrel* associado a alterações sensitivas como manifestação atípica de NMOSD, aparentemente não descrita na literatura, numa doente com substrato autoimune importante, o que reforça a sua complexidade diagnóstica.

D. Desmielinizantes

EP-085 - ENTRE A DÚVIDA E O DIAGNÓSTICO: UM CASO COMPLEXO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA PSEUDOTUMORAL

João Duarte¹; Madalena Couto¹; Teresa Moncada Cordeiro¹; Patrícia Faustino¹; Filipa Ladeira²

1-Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José. Lisboa, Portugal.; 2-Centro de Responsabilidade Integrada de Esclerose Múltipla (CRI-EM), Unidade Local de Saúde de São José. Lisboa, Portugal.

Introdução: Exacerbações de sintomas neurológicos sob alemtuzumab podem decorrer da perda de efeito de fármaco com reativação da doença, complicações infecciosas e autoimunes secundárias com envolvimento do SNC. Mais raramente, reporta-se exacerbação paradoxal mediada por células B por reposição acelerada de células B vs T.

Apresentamos um caso de exacerbação grave com lesão pseudotumoral em ressonância encefálica.

Caso Clínico: Homem, 37 anos, com EM diagnosticada há 22 anos com vários surtos prévios, apresentando oscilópsia e diplopia sequelares (EDSS 3.5). Sob alemtuzumab desde 2018, sem atividade após início desta medicação, apresentando como complicação tiroidite autoimune.

Recorre ao SU por oscilópsia e diplopia agravadas com duas

semanas de evolução. Ao exame neurológico com hipertropia do olho direito e nistagmo horizontal gaze-evoked na dextroversão e downbeat na levoversão. A RM-CE identificou lesão de novo no hemisfério cerebeloso direito, com hipersinal T2, hipossinal T1 e reforço marginal após gadolínio. Assumindo-se surto de EM, iniciou pulso de metilprednisolona com estabilização clínica.

Um mês depois readmitido por agravamento dos défices pré-vios, adicionando-se a estes monoparésia do membro inferior direito (MID) e hipostesia tátil e algica da mão direita e MID (EDSS 6.0). A repetição da RM-CE revelou crescimento e tumefação da lesão cerebelosa. Realizou PL que revelou ligeira pleocitose mononuclear. O estudo etiológico excluiu complicações infecciosas (nomeadamente PML, toxoplasmose, listeriose) e doenças autoimunes secundárias (MOGAD; NMO; encefalite; vasculite SNC). Na imunofenotipagem apresentava 44% linfócitos T (CD4:8 1.71), 26% B e 29% NK. Admitiu-se provável reativação de EM não se excluindo exacerbação paradoxal por alemtuzumab. Iniciou plasmaferese, com melhoria clínica e imagiológica, tendo-se optado posteriormente por switch a Anti-CD20.

Conclusão: Este caso retrata os desafios diagnósticos de exacerbações neurológicas no contexto de terapêutica com alemtuzumab. O diagnóstico diferencial é extenso, incluindo causas infecciosas, tumorais, autoimunes e iatrogénicas, que atrasam o diagnóstico e início atempado de terapêutica dirigida.

D. Desmielinizantes

EP-086 - AVALIAÇÃO DA TOLERABILIDADE AO TRATAMENTO DE SURTO EM PESSOAS COM ESCLEROSE MÚLTIPLA COM METILPREDNISOLONA POR VIA ORAL OU ENDOVENOSA

Joana Almada Silva¹; Sofia Delgado¹; André Rêgo¹; Raquel Cunha²; Ana Fontainhas²; Inês Mendes³; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE, Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, Amadora; 2-Hospital de Dia Polivalente do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE, Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, Amadora; 3-Serviço de Farmácia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, EPE, Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, Amadora

Introdução: Apesar da eficácia e segurança da metilprednisolona oral (PO) ser semelhante à endovenosa (EV) no tratamento dos surtos de esclerose múltipla (EM), a dose dos comprimidos comercializados em Portugal inviabiliza a sua utilização nesta indicação. Em março/2023, foi aprovado na ULS-Amadora/Sintra um manipulado oral (xarope de 30 mL) equivalente à dose de 1000 mg EV, disponibilizado em abril/2024.

O nosso objetivo foi avaliar a tolerabilidade ao tratamento dos surtos de EM com metilprednisolona PO versus EV.

Metodologia: Estudo observacional prospetivo. Incluídas pessoas com EM com surto tratado com metilprednisolona PO ou EV (julho/2023-agosto/2024). Aplicado um questionário sobre a tolerabilidade e opinião relativamente ao tratamento. Estatística descritiva.

Resultados: Incluídos 23 doentes (taxa de resposta 88,0%), 52,0% mulheres, idade média 39,7 anos, tempo mediano desde o diagnóstico de 36 meses, 87,0% com EM surto-remissão. 15 doentes foram tratados com metilprednisolona EV e 8 PO. Taxa de efeitos adversos (EA) de 52,2% (60,0% EV vs 37,5% PO, $p=0,40$). O EA mais reportado foi sabor metálico (52,2%). A via de administração não influenciou o tipo de EA. Nenhum doente suspendeu tratamento por intolerabilidade. A maioria dos doentes com EA não contactou profissionais de saúde (EV

66,6% vs PO 66,6%, $p=1,00$) nem necessitou de medicação sintomática (EV 44,5% vs PO 100,0%, $p=0,21$). Dos 60,9% que admitiram preferência por uma das vias de tratamento no futuro, 57,1% escolheu a via oral (75,0% dos tratados PO vs 16,6% EV). A maioria escolheria a via PO por comodidade (50,0%) e a EV por receio de menor eficácia da via oral (50,0%).

Conclusão: Apesar do tamanho reduzido da amostra, a nossa experiência até à data demonstra que a tolerabilidade ao manipulado oral é semelhante à formulação endovenosa. Os EA nos dois grupos são semelhantes e bem tolerados. A maioria dos doentes admite preferir futuramente a formulação oral, por comodidade.

D. Desmielinizantes

EP-087 - O IMPACTO DA IATROGENIA MEDICAMENTOSA NA ADESÃO TERAPÊUTICA EM DOENTE COM NEUROMIELEITE ÓPTICA

José Menezes¹; Filipa Ferreira¹; Ines Amaral²; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹

1-Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2-Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital Santa Maria

Introdução: Os doentes com neuromielite óptica (NMO) seropositiva para o anticorpo anti-aquaporina (AQP4-IgG) apresentam uma evolução por surtos, tipicamente graves e que condicionam elevada incapacidade. O risco de surtos subsequentes é maior no primeiro ano após o diagnóstico sendo crucial a instituição de imunossupressão a longo prazo.

Caso Clínico: Mulher, 33 anos, melanodérmica. Internamento no Serviço de Neurologia por instalação progressiva de cervicalgia, alterações da sensibilidade no abdómen e membros inferiores (MIs) associado a fraqueza muscular com incapacidade para marcha, obstipação e retenção urinária. À observação apresentava paraparésia espástica assimétrica grave, heminível sensitivo esquerdo em D6 e apalestesia dos MIs. RM medular com lesão hiperintensa em T2 longitudinalmente extensa (C1-D6) com realce nodular e multifocal após gadolínio; RM encefálica normal; liquor com pleocitose mononuclear (39 células) e hiperproteinorráquia (154 mg/dL); bandas oligoclonais negativas. Detectado o AQP4-IgG e estabelecido o diagnóstico de NMO. Na fase aguda foi tratada com metilprednisolona e plasmaferese. Como terapêutica de manutenção foi instituído rituximab 1 g e, concomitantemente, tenofovir para profilaxia de reativação do HBV. Após a segunda administração do primeiro ciclo de rituximab observou-se rash auto-limitado. Aos seis meses, após nova administração de rituximab observaram-se pústulas e placas eritematodescamativas disseminadas, sem afecção das mucosas ou sintomas sistémicos, admitindo-se toxidermia grave. Necessitou de internamento na Dermatologia e foi tratada com corticoterapia tópica e sistémica. Como outras complicações releva-se internamento na Gastroenterologia por enterite (*Aeromonas caviae*) e otite externa aguda bilateral. Após dez meses não houve surtos, mas recusa nova terapêutica imunossupressora biológica.

Conclusão: O perfil de segurança do rituximab está bem estabelecido e inclui complicações infecciosas e muito raramente reações cutâneas (bolhas graves, síndrome Stevens-Johnson e síndrome de Lyell) potencialmente fatais. Estas deverão ser sistematicamente monitorizadas e devidamente alertadas antes do início do tratamento, de forma a não comprometer a adesão a terapêuticas futuras.

D. Desmielinizantes

EP-088 - TETRAPARÉSIA ATÁXICA PÓS-INFEÇÃO: ENCEFALITE ASSOCIADA AO AC. ANTI-GM2

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Joana Almada Silva²; Inês Brás Marques¹
1-Hospital da Luz, Lisboa; 2-Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra

Introdução: A diversidade de doenças neuroinflamatórias agudas pós-infecciosas contrasta com a sua raridade, sobretudo em idades mais avançadas, e a análise topográfica pode encontrar alguma ambiguidade sobretudo no contexto de urgência.

Caso Clínico: Uma mulher de 69 anos com história de infeção respiratória superior ligeira há 2 semanas recorreu ao serviço de urgência por alteração progressiva da sensibilidade dos 4 membros com 10 dias de evolução. Apresentava tetraparésia com força G4+ distal dos membros superiores e G4 dos membros inferiores, hiperreflexia patelar com RCPs em flexão, alteração da sensibilidade algica e propriocetiva dos membros inferiores e ataxia sensitiva. Os sinais de 1º neurónio motivaram realização de RM-CE, que mostrou hipersinal póstero-lateral bulbar e peduncular superior cerebeloso esquerdos, bem como ipsilateral no tegmentum e bilateral no tectum mesencefálicos, sem restrição à difusão; e medular que não mostrou alterações. O LCR tinha 85 linfócitos/campo (VN<5), 71 proteínas/campo (VN<45), normoglicorraquia e bandas oligoclonais não presentes no soro. Os exames bacteriológico, micológico, molecular viral e de imunofenotipagem por citometria de fluxo da amostra foram normais. As análises com estudo de marcadores de doença linfoproliferativa, serologias infecciosas e autoimunidade, incluindo anticorpos antigangliosídeos e antineuronais, revelou positividade forte para a IgM anti-GM2. A TC toraco-abdomino-pélvica não mostrou alterações. Os potenciais evocados somatossensitivos mostraram defeito propriocetivo abaixo do nível cervical médio. Ao 5º dia de internamento apresentava nistagmo vertical na supraversion e horizontorrotatório na dextroversão, bem como sacadas hipermétricas no plano vertical. Cumpriu metiprednisolona 1g/dia durante 5 dias, sempre sem evidência de encefalopatia ou oftalmoparésias, com melhoria clínica.

Conclusão: A associação de tetraparésia e ataxia sensitiva agudas progressivas a sinais de 1º neurónio motivou estudo RM neuroeixo, revelando alterações compatíveis com encefalite do tronco cerebral. Os anticorpos anti-gangliosídeos associam-se a polineuropatias inflamatórias por vezes com envolvimento bulbar, sendo raros os casos de envolvimento supratentorial.

D. Desmielinizantes

EP-089 - SÍNDROME DE ÁREA POSTREMA COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE ADENOCARCINOMA DO PULMÃO METASTIZADO

Rúben Alves Simões¹; Mariana Dias Da Costa¹; Diana Cruz¹; Miguel Leal Rato^{1,2}; Filipa Dourado Sotero^{1,3}; Ana Patrícia Antunes^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A síndrome de área postrema manifesta-se por náuseas, vômitos e/ou singultos persistentes em contexto de lesão no pavimento do quarto ventrículo, podendo corresponder a uma manifestação de doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD).

Caso Clínico: Sexo masculino, 40 anos, leucodérmico. Admitido por pneumonia de aspiração em contexto de vômitos e náuseas com dois meses de evolução, refratários a terapêutica antiemética, associados a perda ponderal de 20% da massa corporal. Referia cervicalgia postero-lateral e fotofobia, que melhoravam após vômito. Negava alterações visuais, diplopia, dor nos movimentos oculares, discromatopsia, alterações de força ou sensibilidade, vertigem, descoordenação dos membros, alterações de esfíncteres ou alteração da marcha. Ao exame neurológico, atrofia muscular generalizada sem outras alterações de relevo. A RM-CE mostrou lesão hiperintensa em T2/FLAIR no tegmento do 4º ventrículo, já tenuamente visível em exame realizado em ambulatório 1 mês antes, além de vários pequenos focos de hipersinal em T2 na substância branca em topografia subcortical bi-hemisférica, com uma nova lesão em comparação com o exame de referência, sem evidência de realce paquí/leptomeningeo ou parenquimatoso após gadolínio. Pela hipótese de etiologia imunomediada, realizou 5 dias de metilprednisolona EV 1 g/dia com reversão completa das queixas, mantendo corticoterapia oral com prednisolona 60 mg/dia. Da investigação etiológica, a destacar exame citoquímico do LCR sem pleocitose ou hiperproteínoorráquia, com exame citológico a identificar células de carcinoma do pulmão de não pequenas células. A citologia do lavado bronco-alveolar foi positiva para adenocarcinoma. A pesquisa no sangue de anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG foi negativa. 2 meses após alta o doente encontra-se sob dexametasona 12 mg/dia em desmame, sem recorrência dos sintomas.

Conclusão: Apresentamos um caso de síndrome de área postrema como manifestação inaugural de adenocarcinoma do pulmão metastizado, em possível relação com mecanismo paraneoplásico imunomediado ou com invasão local e carcinomatoso meníngea.

D. Desmielinizantes

EP-090 - “COMEÇO IMPROVÁVEL”: CARACTERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA E APRESENTAÇÃO PSIQUIÁTRICA.

Catarina Fernandes¹; Isabel Monteiro¹; Rita Machado¹; Inês Correia¹; Maria Do Carmo Macário¹; Carla Cecília Nunes¹
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: As comorbilidades psiquiátricas estão presentes em cerca de 95% dos doentes com esclerose múltipla(EM). Estima-se que até 1% dos casos de EM a apresentação é com um quadro psiquiátrico. Contudo, ainda não está estabelecido que um episódio psiquiátrico agudo constitua uma forma de apresentação da doença.

O nosso objetivo foi fazer a caracterização demográfica e clínica de doentes com diagnóstico de EM com apresentação com quadro psiquiátrico.

Metodologia: Estudo retrospectivo e observacional com seleção dos doentes seguidos na consulta de desmielinizantes com diagnóstico de EM desde Janeiro de 2000. Análise descritiva dos dados obtidos.

Resultados: Incluídos nove (0,5%) numa amostra de 1800 doentes, cinco do sexo feminino (66,6%), com idade média do início do quadro de psiquiátrico 29,7±11,1 anos e tempo médio até ao diagnóstico de 10,2±13,4 anos. Quatro doentes apresentaram-se com quadro psicótico, dois com perturbação delirante, dois com alteração do comportamento e um doente com sintomas depressivos. Apenas 55,6% dos doentes apresentou associadamente uma síndrome clínica típica de EM à data do diagnóstico. EDSS à *baseline* mediano de 2 (IQR=2,125). Ao diagnóstico, 57,1% apresentavam lesões medulares, 88,9% elevada carga lesional, 66,7% sinais de atrofia cortical e 22,2% tinham pelo menos uma lesão tumefativa supratentorial. Relativamente ao tratamento modificador de doença(TMD), 3 doentes (33,3%) sob TMD moderada eficácia e 5 doentes (55,6%) sob alta eficácia. Um doente encontrava-se sem tratamento. EDSS atual mediano de 2 (IQR=2,625) com uma taxa anualizada de surtos nos primeiros dois anos de 0,28±0,51%. Dois dos quatro doentes medicados com um fármaco oral apresentavam má *compliance*.

Conclusão: Conclui-se que nestes doentes há um atraso no diagnóstico e uma elevada percentagem apresenta critérios de mau prognóstico ao diagnóstico, como elevada carga lesional e atrofia cerebral. A taxa anualizada de surtos e EDSS não parecem ser bons marcadores de gravidade nestes doentes, realçando-se a importância do planeamento terapêutico para adesão ao TMD.

D. Desmielinizantes

EP-091 - UM BUG NO SOFTWARE: DA DOENÇA DESMIELINIZANTE À PERTURBAÇÃO DELIRANTE

Catarina Fernandes¹; José Andrade²; Carolina Gouveia²; Fabiana Ventura²; Maria Do Carmo Macário¹; Emanuel Martins¹; Argemiro Geraldo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Psiquiatria, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: As doenças desmielinizantes do sistema nervoso central têm critérios de diagnóstico bem estabelecidos. Neles consta a exclusão de diagnósticos diferenciais com múltiplas patologias, nomeadamente psiquiátrica. Contudo, a co-patologia é relativamente comum.

Caso Clínico: Mulher, 67 anos, que é encaminhada à consulta de Doenças Desmielinizantes por quadro de fraqueza e dores generalizadas nos membros inferiores, com 5 anos de evolução, e alterações na RM cranioencefálica(RM-CE) interpretadas como sugestivas de doença desmielinizante. Referia também erupções cutâneas pruriginosas e “expulsão de bichos” em vômitos e nas fezes, com o mesmo tempo de evolução, após uma viagem ao Brasil, corroborados por fotografias dos mesmos. Ao exame neurológico, apresentava tetraparésia proximal condicionada por quadro algico e hiperreflexia dos membros superiores. Foi internada para estudo, repetiu RM-CE e cervical, evidenciando lesões dispersas com hipersinal em T2/FLAIR da substância branca, dada localização, relacionáveis com compromisso microcirculatório crónico. Estudo citológico na punção lombar sem alterações e pesquisa de bandas oligoclonais negativa. Envolvida Infecçologia, realizou serologias para leishmaniose, rickettsia, borrelia, coprocultura e exame parasitológico das fezes negativos. Na observação pela Dermatologia não apresentava lesões cutâneas valorizáveis e foi sugerido quadro de ilusão de ectoparasitose. Na avaliação pela Psiquiatria, foram apurados níveis de ansiedade aumentados devido

aos “bichos”, delírios de infestação e alucinações tácteis. Foi transferida para o serviço de psiquiatria com o diagnóstico de Parasitose Delirante e medicada com risperidona, com remissão da ideação delirante ao longo do internamento. Teve alta medicada com risperidona e encaminhada para consulta, não se confirmando a hipótese inicial de doença desmielinizante.

Conclusão: As alterações em RM-CE devem ser sempre interpretadas à luz da clínica, particularmente quando as suas características são inespecíficas. Com o fácil acesso a MCDTs, é importante a correlação clínica e consideração de diagnósticos diferenciais. Apresentamos este caso pela sua particularidade e desafio diagnóstico. A avaliação multidisciplinar revelou-se essencial para o diagnóstico final.

D. Desmielinizantes

EP-092 - ENHANCED LESION DETECTION IN MULTIPLE SCLEROSIS: A RETROSPECTIVE COMPARISON BETWEEN FLUID ATTENUATED INVERSION RECOVERY IMAGE FUSION AND CONVENTIONAL ANALYSIS

Mariana Gomes¹; Rita Coutinho¹; Miguel Quintas-Neves^{1,2,3}

1-Unidade local de saúde de Braga, departamento de Neurorradiologia; 2-Life and Health Sciences Research Institute (ICVS); 3-ICVS/3B's – PT Government Associate Laboratory

Introduction: Multiple sclerosis (MS) is a chronic condition of the central nervous system characterized by typical white matter lesions, that can be detected and characterized by magnetic resonance imaging (MRI), particularly using fluid attenuated inversion recovery (FLAIR) sequences. Traditional comparison between sequential MRI scans can be time-consuming and prone to errors, while advanced techniques, such as FLAIR fusion, can provide a more refined approach, enhancing the detection of new lesions and changes in their size. This study aims to compare the efficacy between both methods in the follow-up of MS patients.

Methods: This single-center, retrospective study reviewed medical records of MS patients followed in a tertiary hospital between December 2023 and July 2024. MRI scans were performed using 1.5T and 3T machines, with post-processing conducted using syngo.via VB10 software® to apply the FLAIR fusion technique. Two neuroradiology residents analyzed the processed images, and their evaluations were confirmed by an experienced neuroradiologist. These assessments were then compared with conventional MRI reports. Statistical analyses were performed using the Wilcoxon signed-rank test to evaluate differences in lesion detection and size changes between these methods.

Results: The study included 59 MS patients, with a median age of 40 years (IQR: 33-48), and 91.5% were female. FLAIR fusion significantly enhanced the detection of new lesions compared to the conventional method (1.58 ± 3.34 vs 0.95 ± 2.54; $p<0.001$). Additionally, FLAIR fusion detected significantly more increases ($p=0.001$) and decreases ($p<0.001$) in lesion size.

Conclusion: The FLAIR fusion technique demonstrated significant advantages over conventional MRI analysis, particularly in the detection of new and evolving lesions in MS patients. Its increased sensitivity and efficiency make it a valuable tool in routine clinical practice, reducing variability between observers and improving follow-up accuracy. Future research should focus on standardizing imaging protocols and refining this technique to maximize its clinical utility.

D. Desmielinizantes

EP-093 - PAPEL DAS CADEIAS LEVES KAPPA-LIVRES NO LCR COMO BIOMARCADOR NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Alexandre Roldão Alferes¹; Rodrigo Martins²; Ângela Maresch²; Alice Mendes²; Rosário Cunha²; Isabel Monteiro¹; Rita Machado¹; Inês Correia^{1,3}; Carla Cecília Nunes¹; Carmo Macário^{1,3}; Sónia Batista^{1,3}
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2-Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: As cadeias leves kappa-livres (CLKL) no LCR são biomarcadores de síntese intratecal de IgG e o seu potencial no diagnóstico de esclerose múltipla (EM) tem sido alvo de investigação.

A possibilidade de obter um valor quantificável, o menor tempo de análise e a não dependência de operador constituem vantagens das CLKL relativamente às bandas oligoclonais (BOCs).

O nosso objetivo foi averiguar a acuidade diagnóstica das CLKL no LCR na EM, bem como aferir possíveis correlações clínicas e laboratoriais.

Metodologia: Realizou-se análise retrospectiva, com seleção de todos os doentes submetidos a doseamento de CLKL no LCR desde Janeiro de 2022 e com diagnóstico definitivo estabelecido na data da análise (Agosto 2024). Foram avaliadas variáveis clínicas, demográficas, laboratoriais e imagiológicas, nomeadamente a presença de lesões ativas em ressonância magnética (RM). Foram calculadas a sensibilidade, especificidade, valor preditivo positivo e valor preditivo negativo das CLKL e das BOCs e testadas correlações com variáveis clínicas e demográficas.

Resultados: Dos 269 doentes elegíveis para a análise, 66 apresentavam o diagnóstico definitivo de EM, 5 síndrome clínica isolada, e os restantes 198 outros diagnósticos. Usando o ponto de corte proposto na literatura de 1mg/L, as CLKL no LCR apresentaram sensibilidade superior às BOCs (73,24% vs 67,61%, respetivamente), mantendo ambas elevada especificidade (86,87% vs 92,93%).

Os níveis de CLKL no LCR correlacionaram-se positivamente com a presença de lesões ativas em RM peri-punção lombar ($p=0,029$) e com a positividade das BOCs ($p<0,001$).

Conclusão: Este estudo confirma o papel das CLKL no LCR como um biomarcador no diagnóstico de EM, e sugere uma possível relação destas com a atividade da doença em RM. A inclusão deste parâmetro nos próximos critérios de diagnóstico de EM deverá disseminar a sua implementação na prática clínica com a consequente necessidade de validação de pontos de corte e estratégias da sua interpretação.

D. Desmielinizantes

EP-094 - FATORES PREDITORES DE INCAPACIDADE EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Filipa Assis Jacinto¹; Filipe Correia¹; Sara França¹; Raquel Rocha¹; Diogo Fitas¹

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

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença neurodegenerativa complexa, caracterizada por uma variabilidade significativa na progressão da doença. Identificar fatores pre-

ditores da evolução da EM é fundamental para personalizar tratamentos, melhorar o prognóstico e qualidade de vida dos doentes.

O nosso objetivo foi a caracterização de coorte de doentes com EM forma surto-remissão com o mínimo de 5 anos de evolução e revisão dos preditores de maior incapacidade.

Metodologia: Estudo retrospectivo, com análise descritiva e comparativa.

Resultados: Foram incluídos 78 doentes, 82,1% do sexo feminino, com uma idade mediana de diagnóstico de 39,92 anos ([Q3-Q1]: 12) e um tempo mediano de evolução de doença de 20 anos ([Q3-Q1]: 9,25). A EDSS mediana no diagnóstico foi 1,5 ([Q3-Q1]: 1,5) e na última avaliação foi 2,5 ([Q3-Q1]: 3). O número mediano de surtos foi de 3 ([Q3-Q1]: 1). Ocorreu evolução para a forma secundária progressiva em 24,4%. Documentou-se aumento da carga lesional da primeira para a última RM em 85,5%, verificando-se uma diminuição de lesões captantes de contraste de 20,6% na primeira RM para 3,8% na última RM. Utilizou-se, em média, 1,73 fármacos ($\pm 0,88$) por doente, permutando-se para terapêutica de alta eficácia em 36% dos casos. Atualmente, 14,1% não se encontra a realizar nenhum fármaco. Dos parâmetros associados a um pior prognóstico e maior evolução na EDSS, apenas se encontrou significância estatística na conversão para forma secundária progressiva ($p<0,001$) e a existência de lesões cerebelosas na última RM ($p=0,006$). Adicionalmente, verificou-se que a existência de lesões ativas na primeira RM relacionava-se tendencialmente com um agravamento da EDSS verificado na última consulta ($p=0,078$).

Conclusão: Neste estudo, os fatores preditivos associados a uma maior incapacidade estão em linha com o descrito na literatura. Estes resultados sugerem que a avaliação desses fatores pode auxiliar a estratificação de risco e o desenvolvimento de estratégias de tratamento personalizadas.

D. Infeciosas

EP-095 - ENCEFALITE AUTOIMUNE RARA: UM CASO INCOMUM DE ASTROCITOPATIA ANTI-GFAP PÓS-ENCEFALITE HERPÉTICA

João Duarte¹; Madalena Couto¹; Teresa Moncada Cordeiro¹; Patrícia Faustino¹; Marisa Brum¹

1-Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José. Lisboa, Portugal.

Introdução: Dentro do espectro das encefalites autoimunes, a astrocitopatia associada a anticorpos anti-GFAP (GFAP-A) é uma entidade rara, principalmente em contexto pós- infeccioso. A sua apresentação clínica é heterogênea e acompanha-se de pistas imagiológicas diversas, o que dificulta o diagnóstico atempado desta entidade.

O presente caso relata uma apresentação atípica de GFAP-A numa doente com história prévia de encefalite herpética.

Caso Clínico: Mulher de 74 anos, com antecedentes de encefalite herpética a HSV-1 cinco meses antes do quadro atual, apresentando-se com alteração da linguagem e hemiparésia direita, permanecendo lesões sequelares nos lobos temporais. A doente revelou uma recuperação subtotal, mantendo apenas ligeira afasia.

Admitida 4 meses depois no SU por quadro súbito de afasia, postura anómala e fraqueza do membro superior direito, sem alteração do estado de consciência. Evoluiu desfavoravelmente para estado de mal epilético focal centro-temporal esquerdo. Realizou RM cranioencefálica que revelou as lesões sequelares já conhecidas da encefalite herpética, sem outras alterações de

novo. A punção lombar demonstrou: pleocitose mononuclear (11 células/uL), vírus neurotróficos negativos, anticorpos de superfície neuronal negativos e síntese intratecal positiva para IgG, IgM e IgA, com evidência de bandas oligoclonais. Iniciou terapêutica com pulso de metilprednisolona e imunoglobulina endovenosa por suspeita de encefalite autoimune. Um alargamento do estudo etiológico dirigido a causas autoimunes identificou presença do anticorpo anti-GFAP no LCR. Assistiu-se posteriormente a uma melhoria lenta do quadro, com recuperação da linguagem e marcha.

Conclusão: Este caso retrata uma apresentação altamente incomum de GFAP-A, sem a sintomatologia habitualmente descrita (disautonomia, distúrbios do movimento, febre e cefaleias) ou os sinais imagiológicos típicos desta entidade (por exemplo, o realce perivascular linear radiário). Existem apenas dois casos descritos de GFAP-A após encefalite herpética, realçando a raridade desta apresentação e a dificuldade na marcha diagnóstica.

D. Infecciosas

EP-096 - INFEÇÃO POR VÍRUS DA IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA: UM OLHAR SOBRE AS COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS

Sara Lima¹; Mafalda Perdicoúlis¹; Andreia Matas¹; Fernando Guimarães²; Michel Mendes¹

1-Serviço de Neurologia da ULS Trás-os-Montes e Alto Douro;

2-Serviço de Medicina Interna da ULS Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: As complicações neurológicas podem ocorrer em até cerca de 60% dos doentes com infeção pelo vírus da imunodeficiência humana (VIH) e podem resultar diretamente do agente infeccioso, do estado de imunossupressão ou do tratamento com terapia anti-retroviral (TARV).

O nosso objetivo foi caracterizar as complicações neurológicas dos doentes infetados pelo VIH, seguidos na ULS Trás-os-Montes e Alto Douro.

Metodologia: Estudo retrospectivo com análise de dados de doentes com prescrição de TARV no período de 01/01/2024 a 31/08/2024 e acompanhados na Consulta Externa de Doenças Infecciosas por infeção pelo VIH. Foram recolhidos dados demográficos, clínicos e terapêuticos.

Resultados: Incluíram-se 384 doentes, 71,1% do sexo masculino (n=273), com uma média de idades de 51,6±13,8 anos. Cerca de 15% (n=41) dos doentes apresentaram complicações neurológicas, com 6 destes a apresentar mais que uma complicação. Em 12 doentes a complicação neurológica foi a manifestação inicial da infeção por VIH. Identificaram-se 24 infeções do sistema nervoso central, sendo os agentes mais comuns a toxoplasmose cerebral (n=7) e a neurosífilis (n=5), 11 acidentes vasculares cerebrais, 7 demências associadas ao VIH, 7 leucoencefalopatias multifocais progressivas e uma polineuropatia axonal. A apresentação clínica mais frequente foi a alteração comportamental/cognitiva (n=16). Cerca de 61% dos doentes com complicações neurológicas (n=25) apresentavam uma contagem de CD4 < 200 mm3 aquando do seu diagnóstico, com 16 doentes a referir incumprimento terapêutico e 2 ainda não tinham iniciado TARV.

Conclusão: Nesta coorte as infeções oportunistas foram a complicação neurológica mais frequente. A percentagem de manifestações neurológicas identificadas é inferior à descrita na literatura, o que poderá ser devido a um subdiagnóstico de patologias como a polineuropatia e a demência associada ao VIH.

A maioria dos doentes diagnosticados com uma complicação neurológica apresentava uma imunossupressão severa, o que realça a importância do reconhecimento precoce destas patologias e do cumprimento de TARV para a sua prevenção

D. Infecciosas

EP-097 - PML APÓS LINFOMA: DO DIAGNÓSTICO A UMA POTENCIAL ESTRATÉGIA DE TRATAMENTO

Angelo Fonseca¹; Miguel Baptista²; Manuela Santos³; Raquel Rocha¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 3-Neuropsicologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos. Portugal

Introdução: A leucoencefalopatia multifocal progressiva (PML) é uma doença desmielinizante grave do sistema nervoso central, resultante da reativação do vírus JC em doentes imunocomprometidos, geralmente associada a um prognóstico fatal. O risco é particularmente elevado em doentes submetidos a terapêutica imunossupressora como o rituximab, utilizado no tratamento dos linfomas não-Hodgkin (LNH).

Caso Clínico: Homem de 74 anos, com antecedentes de LNH folicular de células B tratado, após recorrência, com rituximab, polatuzumab e bendamustina. Cerca de 12 meses depois, foi admitido na sala de emergência como VVAVC, após notar, ao acordar, hemiparesia esquerda. No exame neurológico apresentava ainda hemi-extinção sensitiva e hemianopsia homónima esquerda. A TC-cerebral inicial revelou uma hipodensidade na substância branca frontal esquerda sem oclusão ou estenose vascular na angio-TC cerebral e dos TSA. Dados antecedentes de imunossupressão e linfoma, foi realizada RM cerebral que revelou lesões extensas nas regiões frontal e parieto-occipitais direitas, com restrição na difusão e sem realce após contraste, levantando hipótese de lesão infiltrativa vs PML. A fenotipagem linfocitária revelou depleção de células T-CD4+ e redução de células B. O estudo de LCR objetivou ligeira proteinorraquia (55,8 mg/dL) sem outras alterações. A PCR do vírus JC foi positiva no LCR (3700 cópias de DNA), confirmando o diagnóstico de PML. O doente foi submetido a tratamento com pembrolizumab (dose única) apresentando melhoria clínica (hemiparesia grau 4+), imagiológica e analítica (sem cópias detetáveis no LCR) no *follow-up*, um mês após tratamento.

Conclusão: Este caso sublinha a importância de considerar a PML em doentes com défices neurológicos de novo e história de estados de imunossupressão. A RM cerebral e a análise do LCR, incluindo a PCR do vírus JC, são cruciais para o diagnóstico. Embora não exista um tratamento eficaz estabelecido, abordagens de reconstituição imune, como o uso de pembrolizumab, podem representar uma potencial estratégia terapêutica para esta doença.

D. Infecciosas

EP-098 - NEUROSCHISTOSOMÍASE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Jorge Ferrão¹; Débora Pinheiro¹; Vitor Rego¹; Motasem Shamasna¹; Francisco Bernardo¹

1-ULS Algarve – Unidade de Faro

Introdução: A schistosomíase é uma parasitose causada por qualquer uma das espécies de *Schistosoma* e é encontra-

da predominantemente na África subsariana. O envolvimento do SNC pelo *Schistosoma* é raro e assintomático em 90% dos casos. Contudo, cefaleias, défices focais e crises epiléticas são as manifestações neurológicas mais frequentes. O diagnóstico é feito pela identificação de ovos nas fezes, na urina, exames serológicos ou por biópsia.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 25 anos, melano-dérmico, natural de São Tomé e Príncipe, sem antecedentes patológicos relevantes. Admitido no SU por quadro de cefaleia holocraniana persistente com 2 meses de evolução. Associadamente, teve dois episódios de crises epiléticas. Ao exame neurológico não apresentava alterações. A TC-CE realizada revelou uma lesão parieto-occipito-temporal direita de etiologia imprecisa, ficando internado no Serviço de Neurologia para investigação etiológica. O EEG evidenciou atividade paroxística occipital direita e a RM-CE confirmou a presença duma lesão infiltrativa cortico-subcortical temporal, occipital medial direita. O estudo do LCR mostrou 13 células mononucleares, discreta proteinorráquia e a presença de bandas oligoclonais. Realizou estudo analítico exaustivo, incluindo anticorpos para *Schistosoma spp* (sangue e LCR), que não apresentou alterações. Durante o internamento fez um ciclo de metilprednisolona 1 g/dia e teve alta assintomático, medicado com levetiracetam. Por apresentar nova crise epilética repetiu RM-CE, evidenciando uma nova lesão frontoparietal média direita. Na ausência de diagnóstico concreto e devido ao agravamento imagiológico, o doente foi submetido a biópsia cerebral, cujo resultado apresenta processo inflamatório granulomatoso não necrotizante em relação com infestação parasitária (*Schistosoma spp*).

Conclusão: Este caso evidencia a importância de se considerar a neuroschistosomíase no diagnóstico diferencial de doentes provenientes de áreas endémicas. As manifestações neurológicas são muito variáveis, as alterações imagiológicas não são específicas e os anticorpos para *Schistosoma spp* nem sempre são positivos, o que reforça o papel crucial da biópsia cerebral no diagnóstico.

D. Infeciosas

EP-099 - MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS DA REATIVAÇÃO DO HERPES ZOSTER: UMA SÉRIE DE CASOS

Stefanie Moreira¹; Anabela Câmara¹; Aurora Costa¹; Fernando Branca²; Aurélio Mesquita³; Leandro M. Marques¹; José Manuel Araújo¹; Sofia Rocha¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Área de Biologia Molecular do Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A reativação do vírus varicela-zoster (VZV) manifesta-se predominantemente como zona, embora possa acometer o sistema nervoso central. O nosso objetivo foi efectuar a caracterização dos doentes e descrição das manifestações neurológicas.

Metodologia: Revisão do internamento hospitalar até 2012. Coletados dados demográficos, antecedentes pessoais, manifestações clínicas, resultados laboratoriais e imagiológicos, tratamento e complicações dos doentes com diagnóstico provável ou confirmado de manifestações neurológicas por VZV.

Resultados: Identificados 33 doentes; seis com DNA VZV negativo no LCR, apesar de erupções cutâneas e manifestações neurológicas; dois sem resultado.

Vinte e cinco doentes com DNA VZV positivo no LCR, 64%

homens, idades compreendidas entre 19-85 anos (Mdn=70). Entre eles, dois com HIV, um com imunodeficiência primária e dois sob corticoterapia crónica. Um doente com varicela inaugural. Os dermatomas mais frequentemente envolvidos foram o ramo oftálmico do nervo trigémeo (40%) e dermatomas dorsais (23%).

Cefaleia (60%), febre (36%), vômitos (32%) e síndrome confusional (16%) foram os sintomas predominantes. Vinte (80%) doentes apresentaram meningoencefalite, três (12%) neuropatia craniana múltipla, um (4%) vasculopatia e um (4%) mielo-meningo-radculite.

Tratados com aciclovir, na dose mais frequente de 750 mg três vezes/dia, por 10-23 dias (Mdn=14), iniciado em média 19h após admissão; TC-CE e punção lombar realizadas 4h20 e 10h, respetivamente. A punção lombar revelou pressão de abertura entre 14-43 cmH₂O, celularidade entre 3-743/mm³, predomínio de linfócitos entre 35%-96%, proteínas variaram de 0,40-2,47 g/L e a glicose de 42-95 mg/dL. Complicações frequentes: nevralgia pós-herpética (8%), vasculite do SNC (8%), LRA por aciclovir (4%). Submetidos a RM-CE 20 (80%) doentes; duração média de internamento de 22 dias. Sem mortalidade registada.

Conclusão: Erupções cutâneas e manifestações neurológicas surgem sem DNA de VZV positivo no LCR. Inversamente, sintomas neurológicos com DNA VZV positivo no LCR podem surgir sem erupções cutâneas. A maioria dos doentes é imunocompetente e a apresentação clínica é diversa. É necessária uma elevada suspeita diagnóstica para tratamento atempado.

D. Infeciosas

EP-100 - NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS E LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL PROGRESSIVA: DUPLO RISCO

Diogo Antão¹; José Bandeira Costa¹; Ivan Dlouhy²; Francys Llanos²; Fernando Leal Da Costa²; Elisa Martins Silva¹; Joana Marques¹

1-Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil; 2-Serviço de Hematologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil

Introdução: A leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP) é uma doença desmielinizante rara do SNC causada por reativação do vírus JC (JCV). Surge em doentes imunodeprimidos, frequentemente progressiva e fatal. Novas terapêuticas aprovadas para neoplasias hematológicas são potenciais desencadeantes.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher de 59 anos, com linfoma de células T desde 2022, sob 3ª linha com brentuximab e bendamustina, em resposta completa. Após vigésima administração de Brentuximab, inicia dificuldade na produção do discurso. Realizada TC-CE com hipodensidade subcortical frontal esquerda. Clinicamente há agravamento com afasia de Broca e parésia facio-braquial. Realizada punção lombar (PL) com JCV positivo. RM-CE revelou lesões com restrição à difusão, sem realce pós-gadolinio. Assumida possível LEMP, iniciou cidofovir e mirtazapina sem benefício. Repetida PL sem carga viral detetável. Realizou biópsia cerebral que mostrou LEMP com sinais de síndrome inflamatória de reconstituição imune (SIRI). Aos 6 meses de seguimento em melhoria persistente da afasia, sob terapia da fala.

Caso 2: Mulher de 50 anos, com mieloma múltiplo IgG-Kappa desde 2018, sob teclistamab há 1 ano. Quadro subagudo de parésia facial central esquerda, disfagia e disartria. RM-CE mostrou lesão no núcleo lenticular e corona radiata direitos, hiperintensas em T2/FLAIR, com restrição à difusão e realce pós-gadolinio periféricos, e pequenas lesões subcorticais. PL mostrou JCV positivo. Foi assumida possível LEMP e iniciou mirtazapina e cidofovir.

Manteve agravamento clínico (desenvolvendo hemiplegia), imagiológico e aumento de carga viral no LCR. Iniciou pembrolizumab mensal. Reavaliação imagiológica aos 4 meses revelou agravamento da dimensão das lesões, enquanto PL mostrou redução das cópias de JCV. Mantém remissão do mieloma com melhoria na disartria e disfagia, mantendo hemiplegia.

Conclusão: Apresentamos dois doentes com patologia hematológica sob tratamento imunossupressor que desenvolvem LEMP, um deles com evolução para SIRS e melhor prognóstico funcional. Apesar da ausência de recidiva hemato-oncológica, esta é uma condição com elevada taxa de mortalidade.

D. Infeciosas

EP-101 - DE DISESTESIAS ISOLADAS E REFRACTÁRIAS A POLIRADICULITE POR NEUROBORRELIOSE

Mariana Dias Da Costa¹; Diana Cruz¹; Rúben Alves Simões¹; Isabel Lopes De Carvalho²; Miguel Oliveira Santos^{1,3}; Filipa Dourado Sotero^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Estudos de Vectores e Doenças Infecciosas, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge; 3-Faculdade de Medicina – Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A Borreliose é uma zoonose rara em Portugal. A clínica divide-se entre fase localizada precoce, disseminada precoce ou disseminada tardia. As manifestações neurológicas surgem mais frequentemente na fase disseminada precoce, e incluem paralisias de nervos cranianos (50%), poliradiculite dolorosa de predomínio lombar (25%), encefalite (12%), mielite (7%) e meningite/cefaleia (6%).

Caso Clínico: Sexo masculino, 46 anos, residente no Reino Unido em meio urbano. Admitido por quadro progressivo com 3 semanas de dor em queimadura nas regiões occipital, cervical posterior, escapular bilateral e parede torácica anterior. Agravamento ao toque e no período noturno e alívio apenas com morfina em SOS. Uma semana antes referia *rash* na região dorsal direita, confluyente e indolor, com remissão espontânea em 5 dias. Negava alterações da força muscular, febre, palpitações ou artralgias.

À observação apresentava disestesias espontâneas e ao toque nas regiões supracitadas. Sem alterações de pares cranianos, força muscular ou reflexos osteotendinosos.

A investigação analítica revelou serologias para *Borrelia burgdorferi* IgM equívoca e IgG positiva (144 UL/mL). Punção lombar com pleocitose linfocítica (122 células/mm³), hiperproteinorrquia (143 mg/dL) e normoglicorrquia. A PCR para *B. burgdorferi* e IgG e IgM por Western blot no LCR foram positivas. RM cervical documentou hipersinal das raízes ventrais e dorsais C2-C6, bilateralmente com realce de gadolínio. O EMG não documentou alterações. Investigação cardíaca normal.

Cumpriu 21 dias de ceftriaxone 2 g/24h e iniciou terapêutica para a dor neuropática com pregabalina e duloxetina com resolução completa das queixas em 2 semanas. O estudo citotóxico do LCR no final do tratamento documentou franca redução da pleocitose (29.2 células).

Conclusão: Apresentamos um caso de poliradiculite cervical e torácica por Neuroborreliose, onde a clínica isolada de disestesias refractárias constituiu um desafio diagnóstico. No adequado contexto clínico e epidemiológico, a Neuroborreliose deverá fazer parte do diagnóstico diferencial, já que apresenta um prognóstico favorável se tratada atempadamente.

D. Infeciosas

EP-102 - VÍRUS VARICELA ZOSTER: RUÍDO NEUROLÓGICO COM SILÊNCIO DERMATOLÓGICO

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Rita Coutinho³; Sofia Lopes¹; Andreia Ferreira¹; Octávia Costa¹; Eduardo Freitas¹; José Nuno Alves¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A reativação do vírus varicela zoster (VZV) pode ter várias manifestações neurológicas, nomeadamente neuropatia craniana múltipla, sendo os pares cranianos baixos menos comumente afetados.

A presença de *rash* vesicular doloroso pode ser uma pista diagnóstica, no entanto pode estar ausente em até um terço dos doentes.

Caso Clínico: Homem de 71 anos, sem outros fatores de imunossupressão identificados, fumador, com antecedentes pessoais de neoplasia renal há 40 anos.

Admitido no serviço de urgência do Hospital de Braga por quadro com uma semana de evolução de cefaleia hemicraniana esquerda, diária, intermitente, de caráter latejante, atingindo intensidade de 10/10, com alívio com medicação analgésica, associada a diplopia binocular vertical na posição primária do olhar e na infraversão, disfagia sobretudo para sólidos, disфония e sensação de vertigem. Ao exame neurológico com disфония, defeito da elevação do palato e gag reflex diminuído à esquerda e dor ao toque em todas as divisões do trigêmeo na hemiface esquerda. Sem outras alterações ao exame objetivo, particularmente cutâneas. Foi observado por otorrinolaringologia que evidenciou paresia da hemilaringe à esquerda.

Internado no serviço de neurologia com diagnóstico de neuropatia craniana múltipla. Realizou punção lombar que revelou pleocitose (111/uL) com predomínio de linfócitos, hiperproteinorrquia (0.61g/L), com glicose normal e positividade para o VZV, bem como estudo de imagem cerebral e estudo analítico alargado sem alterações de relevo. Realizou 14 dias de aciclovir e corticoterapia com melhoria do quadro, mantendo apenas discreto defeito da elevação do palato à esquerda à data de alta.

Conclusão: Este caso ilustra o desafio diagnóstico de uma neuropatia craniana múltipla causada por VZV num paciente com um amplo espectro de possíveis etiologias e ressalva a importância de considerar que a reativação por VZV pode ocorrer sem manifestações cutâneas.

D. Infeciosas

EP-103 - SÍNDROME DE ELSBERG COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE PRIMÓINFECÇÃO A HSV2

Teresa Ascensão Pinheiro¹; José Menezes¹; Carolina Santos²; Lia Leitão¹; Sara Machado¹

1-Departamento de Neurologia – Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2-Departamento de Neurorradiologia – Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A síndrome de Elsberg (SE) é uma doença neuroinflamatória rara caracterizada por radiculite lombossacral aguda/subaguda, também acompanhada por mielite. Resulta

ta frequentemente da reativação ou primoinfeção por herpes simplex vírus 2 (HSV2), mas ocasionalmente causada por outros vírus como vírus da varicela zoster (VZV), SARS-CoV2 e vírus West Nile.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma jovem de 22 anos, sem antecedentes de relevo ou medicação habitual, que inicia odinofagia e coriza, e começa antibioterapia. No final do tratamento, nota disúria e prurido genital com lesões vesiculares.

Referiu alodínia a nível cervical, membros inferiores incluindo a região plantar dos pés e uns dias depois, iniciou cefaleia com agravamento em decúbito, lombalgia e oligúria, dirigindo-se ao serviço de urgência. Ao exame neurológico apresentava rigidez da nuca, sem outras alterações de relevo. Analiticamente sem alterações, nomeadamente na Urina II. Foi realizada punção lombar, com pleocitose (125 células, 95% mononucleadas), discreta hiperproteinorria de 46 mg/dL, normoglicorria de 48mg/dL e painel de vírus com VHS-2 positivo e Ac Anti-HSV II IgM também positivo a nível sérico.

Fez TC-CE, sem alterações. Por retenção urinária aguda, foi algaliada e considerou-se a hipótese de mielorradiculite a primo-infeção vaginal por VHS-2. Ficou internada e cumpriu 21 dias de aciclovir.

Realizou posteriormente RM-CE e coluna dorsal, com foco milimétrico de hipersinal intramedular anterior paramediano direito D5-D6 e fez nova punção lombar para reavaliação no final do tratamento, agora sem alterações. Foi desalgaliada após 6 dias de internamento, sem resíduo pós-miccional e sem alterações ao exame neurológico à data de alta.

Conclusão: Apesar da síndrome de Elseberg constituir uma entidade rara, após uma revisão da literatura, é possível apurar que uma percentagem substancial dos doentes tem alta com algum tipo de incapacidade. Face ao caso apresentado, podemos assim destacar a recuperação total da doente, sem qualquer restrição à data de alta.

D. Infeciosas

EP-104 - HERPES ZOSTER OFTÁLMICO: UMA CAUSA INCOMUM DE NEUROPATIAS CRANIANAS MÚLTIPLAS

Inês Pereira¹; Mariana Azevedo²; Margarida Ribeiro^{3,4}; Sílvia Policarpo²; Beatriz Leão²; Rita Laiginhas^{3,5}; Filipa Ceia²; Daniela Ferro^{1,6}; Andreia Costa^{1,6}; Rafaela Costa^{1,6}

1-Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal; 2-Serviço de Doenças Infeciosas, ULS São João, Porto, Portugal; 3-Serviço de Oftalmologia, ULS São João, Porto, Portugal; 4-Departamento de Biomedicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Departamento de Cirurgia e Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 6-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: O herpes zoster oftálmico (HZO) resulta da reativação do vírus da varicela zoster (VZV), manifestando-se normalmente com vesículas dolorosas na divisão oftálmica (V1) do nervo trigémio. Embora inusitadamente, pode comprometer outros nervos cranianos.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos, com antecedentes de leucemia mieloblástica aguda, submetida a alotransplante complicado com doença do enxerto *versus* hospedeiro ocular. Sob prednisolona 5 mg em dias alternados e ciclosporina tópica.

Observada na urgência por cefaleia holocraniana em aperto, mais intensa na região periorbitária direita, acompanhada de náuseas, vômitos e fotofobia, seguida de aparecimento de

vesículas cumprindo o território de V1 à direita, tendo alta sob valaciclovir. Posteriormente, desenvolveu ptose progressiva da pálpebra superior do olho direito (OD).

À reavaliação dois dias depois, apresentava vesículas em fase de crosta, edema periorbitário direito marcado e ptose completa do OD, que se encontrava em abdução e infradução, com pupila pouco reativa à luz e limitação de todos os movimentos oculares exceto da abdução, compatível com parésia do nervo oculomotor direito. Ao exame oftalmológico, observaram-se múltiplas lesões epiteliais dendríticas na córnea direita.

Realizou TC Cerebral, de órbitas e angio-TC que não revelou sinais de trombose do seio cavernoso ou aneurismas.

A punção lombar revelou pleocitose linfocítica, consumo de glicose, hiperproteinorria e PCR VZV positiva. Cumpriu 21 dias de aciclovir endovenoso 10 mg/kg 8/8h e 5 dias de prednisolona 1mg/kg/dia, com posterior desmame, apresentando melhoria progressiva das lesões cutâneas, esclerite posterior e ptose.

A RM Cerebral com estudo de vaso evidenciou edema e realce após contraste do nervo óptico, oculomotor e trigémio direitos.

Conclusão: O envolvimento de nervos cranianos além do trigémio no HZO é uma manifestação rara. Apresentamos um caso que exigiu uma abordagem multidisciplinar de uma doente imunodeprimida com afeção de múltiplos nervos cranianos e com boa evolução com a terapêutica instituída

D. Infeciosas

EP-105 - DE SINGLE PARA DOUBLE SHRIMP SIGN: METAMORFOSE IMAGIOLÓGICA DE LEUCOENCEFALOPATIA MULTIFOCAL PROGRESSIVA ASSOCIADA A SÍNDROME INFLAMATÓRIA DE RECONSTITUIÇÃO IMUNE

Rita Coutinho¹; Mariana Gomes¹; Sara Gomes²; Leonor Francisco³; Mariana Santos⁴; Ângelo Carneiro¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga, Serviço de Neurorradiologia; 2-Unidade Local de Saúde de Braga, Serviço de Neurologia; 3-Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Serviço de Neurologia; 4-Unidade Local de Saúde de São João, Serviço de Neurorradiologia

Introdução: A leucoencefalopatia multifocal progressiva associada a síndrome inflamatória de reconstituição imune (PML-IRIS) é uma complicação conhecida da terapia anti-retroviral (TAR) em doentes com HIV e com infeção pelo vírus John Cunningham (VJC).

O tropismo cerebeloso, que se caracteriza imagiológicamente pela presença do *shrimp sign* na ressonância magnética (RM), é uma apresentação rara e o seu envolvimento na PML-IRIS pode ser um desafio, tanto para o diagnóstico como para a gestão clínica.

Caso Clínico: Doente de 38 anos do sexo masculino, com antecedentes de infeção por HIV e sob TAR otimizada há um mês, dirigiu-se ao serviço de urgência por ataxia cerebelosa e disartria. Ao exame neurológico destacava-se dismetria na prova dedo-nariz e na prova calcanhar joelho, predominantemente à direita. Realizou tomografia computorizada crânio-encefálica (TC-CE) que demonstrou hipodensidade subcortical no hemisfério cerebeloso direito. Complementou o estudo por RM cerebral que confirmou lesão hiperintensa em T2/FLAIR, centrada na substância branca profunda cerebelosa direita, sem efeito expansivo, restrição à difusão ou realce pelo contraste. Realizou punção lombar que revelou positividade para o VJC, iniciando

curso de corticoterapia preconizado. Por ausência de melhoria da sintomatologia e aparecimento de parestesias na hemiface direita, repetiu RM cerebral, observando-se maior extensão do hipersinal em T2/FLAIR, interessando ambos os hemisférios cerebelosos e os pedúnculos cerebelosos médios, circundando e poupando os núcleos denteados – *double shrimp sign* – com envolvimento do tronco cerebral.

Conclusão: A evolução imagiológica de *single* para *double shrimp sign* na PML-IRIS representa uma resposta imunitária ativa contra o VJC, refletindo um agravamento inicial dos sintomas. No entanto, esta mesma atividade imunitária permite o controlo da infeção, potenciando um melhor prognóstico a longo prazo, se orientada de forma adequada. O reconhecimento deste sinal imagiológico para o diagnóstico precoce de PML, a monitorização cuidadosa e a gestão da resposta inflamatória são, assim, essenciais na orientação clínica.

D. Infeciosas

EP-106 - RISK OF NEUROLOGICAL EVENTS IN PATIENTS WITH HEART DISEASE AND SEVERE COVID-19

Daniel Rodrigues Lemos Neto¹; Maria Kaylanne Pinheiro De Araújo¹; Maria Lyvia De Melo Silva¹; Amanda De Oliveira Bernardino²; Wagner Gonçalves Horta¹

1-Faculdade de Medicina de Olinda; 2-Universidade de Pernambuco

Introduction: COVID-19 has been shown to have a significant impact on the cardiovascular system, which can lead to arrhythmias, cardiac ischemia, and cardiac injuries. Studies suggest that these events are related to an uncontrolled systemic inflammatory response and immunological disorders. In addition to cardiovascular effects, endothelial dysfunction can also influence neurological health, increasing the risk of cerebrovascular events such as stroke. We aimed to assess the risk of neurological events in patients with heart disease and severe COVID-19.

Methodology: This is a cross-sectional, descriptive study with patients with COVID-19 and cardiovascular diseases. The sample underwent anthropometric and endothelial assessments using peripheral arterial tonometry (PAT). Clinical outcomes, including adverse neurological events such as stroke, were also monitored.

Results: The sample included 27 patients. Of these, 14 presented endothelial dysfunction ($\ln RHI < 1.67$). At 75%, an index of augmentation corrected for heart rate of 75 bpm, was higher in the group with normal endothelial function, suggesting greater arterial stiffness. Although no significant differences were observed in overall clinical outcomes between groups, patients with endothelial dysfunction had a greater need for ICU admission (64.3%), mechanical ventilation assistance (35.7%), and a higher incidence of adverse cardiovascular events (57.1%). Among the neurological events observed, there was a greater trend towards stroke among patients with endothelial dysfunction.

Conclusion: The results indicate that endothelial dysfunction and arterial stiffness may be early indicators of vascular alterations and independent predictors of cardiovascular and neurological diseases, such as stroke. These findings may have important clinical implications, highlighting the need for integrated monitoring of cardiovascular and neurological risks in patients with severe COVID-19.

D. Infeciosas

EP-107 - DESMASCARANDO A GRANDE IMITADORA: UM CASO DE SÍFILIS SECUNDÁRIA COMPLICADA DE NEUROSSÍFILIS

Teresa Moncada Cordeiro¹; Madalena Couto¹; João Duarte¹; Patrícia Faustino¹; José Rosa¹; Filipe Godinho^{1,2}

1-Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José. Lisboa, Portugal.; 2-CNS – Campus Neurológico. Torres Vedras, Portugal.

Introdução: A sífilis é uma infeção causada pela bactéria *Treponema pallidum*, de transmissão sobretudo sexual. O envolvimento do SNC - neurosífilis - pode ocorrer em qualquer estágio de doença, compreendendo um amplo espectro clínico e é hoje menos frequente em países desenvolvidos. Contudo, trata-se de uma patologia com incidência crescente na Europa, sendo Portugal o sexto país europeu com maior número de casos declarados.

Caso Clínico: Mulher de 51 anos, com quadro de evolução gradual ao longo de quatro meses caracterizado por sintomas constitucionais associados a surgimento sequencial de hipoacusia neurossensorial e acufeno bilateral de predomínio esquerdo, lesões cutâneas generalizadas não pruriginosas, rouquidão e vitrite do olho esquerdo, condicionando escotoma cecocentral e edema do disco óptico ipsilaterais. Negava viagens, contactos sexuais de risco ou contactos com animais.

Do estudo realizado, destaca-se RM-CE com reforço de sinal após administração de gadolínio dos nervos vestibulo-cocleares e faciais bilateralmente (de predomínio esquerdo), potenciais evocados visuais com prolongamento de P100 bilateralmente e auditivos sem alterações. Na avaliação analítica foram detetados VDRL (título 1/64) e TPHA séricos positivos. O exame do líquido revelou 8 células de predomínio mononuclear, normoglicorráquia, normoproteínorráquia e VDRL negativo. Procedeu-se, por fim, a biópsia das lesões cutâneas, compatível com sífilis secundária.

Assumindo o diagnóstico de sífilis secundária complicada de neurosífilis, a doente cumpriu 14 dias de antibioterapia com penicilina G cristalina, que conduziu a resolução completa das alterações cutâneas e oculares e melhoria discreta dos sintomas auditivos.

Conclusão: Este caso ilustra o desafio do diagnóstico de sífilis pela sua heterogeneidade clínica e realça ainda a necessidade de um elevado nível de suspeição clínica, sobretudo perante uma população menos frequentemente afetada (como doentes do sexo feminino) e alegada ausência de fatores de risco.

D. Infeciosas

EP-108 - VARIAÇÃO TEMPORAL DAS ETIOLOGIAS DAS ENCEFALITES AGUDAS: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Vítor Mendes Ferreira¹; Sofia Calado¹; Manuel Salavisa¹; Gonçalo Cabral¹; Filipa Serrazina¹

1-ULS Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz

Introdução: As encefalites agudas são doenças neurológicas graves provocadas por inflamação do parênquima cerebral, sendo que as etiologias mais frequentes são as infeções virais e as doen-

ças autoimunes. No início da década de 2010, mais de 50% dos casos permaneciam sem etiologia determinada. Avanços recentes na área da imunologia têm permitido a identificação de novos biomarcadores, com consequente maior acuidade diagnóstica.

O nosso objetivo foi caracterizar as etiologias de doentes internados com encefalite entre 2020-2023 comparando-as com as de uma coorte histórica do serviço, com o intuito de perceber se houve uma variação dos grupos etiológicos nos últimos anos.

Métodos: Análise retrospectiva de doentes com o diagnóstico de encefalite admitidos entre 2020-2023 no serviço de Neurologia. Foram avaliadas variáveis demográficas, clínicas e exames complementares de diagnóstico. Os doentes foram divididos, consoante a etiologia, em três grupos: infecciosa, imunomediada e indeterminada. Os dados foram comparados com os de uma coorte histórica de 2010-2019.

Resultados: No período de 2020-2023, identificaram-se 23 doentes, 52,2% (n=12) do sexo masculino, com uma média de idades de 58,3±19,5 anos. Encontraram-se 6 casos de encefalite infecciosa (26,1%), 9 de etiologia imunomediada, incluindo 5 casos de encefalite autoimune seropositiva (39,1%), e 8 de etiologia indeterminada (34,8%). Comparando com a coorte histórica de 2010-2019, nesta foram identificados 42 doentes, 52,4% (n=22) do sexo masculino, com uma média de idades de 59,8±16,2 anos. Apuraram-se 11 casos de encefalite com agente infeccioso identificado (26,2%), 8 com encefalite imunomediada, incluindo 2 casos de encefalite autoimune seropositiva (19,0%), e 23 de etiologia indeterminada (54,8%).

Conclusão: Na nossa amostra, encontramos uma proporção semelhante de doentes com encefalite infecciosa com agente identificado (cerca de 26%), no entanto verificou-se uma percentagem mais elevada de doentes diagnosticados com encefalite imunomediada ao invés de etiologia indeterminada. O aparecimento de novos biomarcadores diagnósticos é crucial para a caracterização etiológica nas encefalites.

D. Infecciosas

EP-109 - CEFALÉIA COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DE NEUROCISTICERCOSE EM UM JOVEM ANGOLA

Ângela Seke¹; João Adilson Ricardo¹

1-Clinica sagrada Esperança – Luanda

Introdução: A neurocisticercose é a infecção helmíntica mais comum do SNC e uma das principais causas de epilepsia adquirida em países em via de desenvolvimento onde as condições de saneamento e de saúde não são das melhores. Dentro do sistema nervoso, os cisticercos podem alojar-se no parênquima cerebral, no espaço subaracnoideo, no sistema ventricular ou na medula espinhal, causando uma série de alterações patológicas responsáveis pelo pleomorfismo da neurocisticercose. O diagnóstico de neurocisticercose é possível após interpretação dos dados clínicos juntamente com achados de estudos de neuroimagem e resultados de testes imunológicos em um contexto epidemiológico adequado. Apresentamos o caso de um jovem com história recorrente de cefaleia prévia com 2 anos de evolução e que deu entrada na nossa urgência por crises epiléticas.

Caso Clínico: Homem de 26 anos acompanhado pela neurologia por quadro arrastado de 2 anos de evolução caracterizado por cefaleia moderada, em aperto, sem outros fatores acompanhantes. Deu entrada no Serviço de Urgência da Clínica Sagrada Esperança em Luanda Angola por apresentar crises epiléticas, com abalos tónico-clónicos, perda de consciência,

descontrole de esfíncter, mordedura de língua, com pós ictal com confusão mental. Tinha histórico de alimentar-se com carne de porco e verduras. Não apresentava alterações objetivas ao exame neurológico. Electroencefalograma normal. Tomografia computadorizada evidenciou múltiplas lesões quísticas com escólex sugestivo de neurocisticercose em fase vesicular.

Conclusão: A neurocisticercose é a principal causa de epilepsia em Angola, com um espectro muito variável de manifestações, desde leve até a alterações que poderão causar a morte do paciente. É importante pensar em neurocisticercose em doentes com cefaleia recorrente que vivam ou sejam provenientes de países em via de desenvolvimento.

D. Infecciosas

EP-110 - PARESIA ISOLADA DO NERVO HIPOGLOSSO EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA MANIFESTAÇÃO NEUROLÓGICA RARA DE UMA DOENÇA COMUM

Helena Rodrigues¹; Rita Rodrigues¹; Bárbara Teixeira¹; Catarina Santos¹

1-Unidade Local de Saúde Entre o Douro e Vouga

Introdução: Lesões isoladas do nervo hipoglosso são raras, estando geralmente associadas a outros sinais neurológicos. Dentro das etiologias mais comuns destacam-se as vasculares, traumáticas, tumorais e infecciosas. Os agentes infecciosos mais frequentemente descritos são Epstein-barr, Influenza e Streptococos, estando apenas um caso reportado na literatura de paresia do nervo hipoglosso por *Mycoplasma pneumoniae*.

Caso Clínico: Adolescente do sexo feminino, 16 anos, correu ao SU por odinofagia, disartria e disfagia com um dia de evolução, associadas a febre, cefaleia e otalgia direita. Negava visão dupla, assimetria facial, alterações sensitivas ou motoras dos membros. Sem antecedentes pessoais relevantes além de uma epilepsia frontal direita, medicada com lacosamida 200 mg id. Ao exame neurológico apresentava desvio da língua para a esquerda e disartria lingual, sem outros sinais neurológicos focais, sem sinais inflamatórios da orofaringe ou abaulamento da parede faríngea. Realizou estudo analítico que revelou parâmetros inflamatórios ligeiramente elevados e serologias positivas para: *Mycoplasma pneumoniae* (IgG e IgM); Epstein Barr (IgG; IgM duvidoso e DNA negativo); *Parainfluenza* 3 (IgG e IgM); e *Enterovirus* (IgM). Dada a focalidade neurológica foi submetida a punção lombar e ressonância magnética cranioencefálica e do pescoço, que se revelaram normais.

Ficou internada no serviço de Pediatria, tendo cumprido hidro cortisona IV 100 mg 8/8h durante 6 dias, 100 mg 12/12h durante 5 dias e 100 mg/dia durante 4 dias. À data de alta apresentava melhoria discreta da mobilidade da língua, sem disartria, disfagia ou queixas álgicas.

Conclusão: As complicações neurológicas das infeções por vírus e agentes bacterianos atípicos são raras, e ocorrem mais frequentemente sob a forma de encefalites, meningites, meningoencefalites ou neuropatias periféricas. Apresentamos um caso de paresia isolada do nervo hipoglosso no contexto de co-infeção por *Mycoplasma pneumoniae*, *Parainfluenza* e *Enterovirus*, reportando outra possível manifestação neurológica rara de infeções tão comuns em idade pediátrica.

Neuromusculares

EP-111 - COMPLEX INHERITED NEUROPATHY: ADDITIONAL CLINICAL FEATURES AS A CLUE FOR GENETIC DIAGNOSIS

Catarina Guedes Vaz¹; Rui Lopes¹; Maria Carlos Pereira¹; Márcio Cardoso²; Diogo Pereira¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal.

Introduction: Charcot-Marie-Tooth (CMT) disease is divided into several subtypes. Despite its genetic heterogeneity, most do not show any distinctive clinical features. The correct identification of the subtype may allow an accurate prognostication and genetic counselling. *TRPV4* mutations are a distinct cause of inherited axonal neuropathy associated with a large spectrum of additional features.

Case Report: We report a case of 23-year-old monozygotic twin sisters presenting with slowly progressive lower limbs weakness since gait acquisition at 15 months. Prenatal care was unremarkable. They were born premature at 33 weeks gestation with bilateral clubfoot that required several surgical interventions throughout their childhood. Psychomotor development remained normal. At age 4, they were electively admitted for arthrogryposis investigation. Initial evaluation was normal (MRI, EMG, karyotype). They progressively developed a walking disturbance resembling neuropathic gait with steppage and frequent stumbling as well as acroparesthesia. By the age of 14, dysphonia was noted, which continuously worsened with impact on daily life. ENT examination was remarkable for bilateral vocal cord paralysis in paramedian position. Their neurological examination, at 23-years-old, were notable for facial dysmorphism, dysphonia, pes cavus, symmetrical motor weakness in dorsiflexion (MRC G1/5), thumb abduction (G1/5), plantar flexion (G4/G5) and finger abduction (G4+/G5). Deep tendon reflexes were absent; vibratory and pain sensation were reduced in upper and predominantly lower limbs. Electrophysiological studies showed signs of moderate-severe axonal sensorimotor polyneuropathy, with distal-proximal gradient, suggesting CMT type 2 neuropathy. NGS panel revealed a heterozygous missense mutation in *TRPV4* gene c.557G>A (p.(Arg186Gln)). Family history was unremarkable.

Conclusion: *TRPV4* neuropathy spectrum assembles a predominantly motor axonal peripheral neuropathy, frequently in association with vocal cord paralysis, and skeletal dysplasia. The additional features suggested the diagnosis. Its differentiation is essential on natural history determination, better clinical orientation and future directions such as clinical trials.

Neuromusculares

EP-112 - MIOCARDIOPATIA DILATADA GRAVE NUM DOENTE COM DISTROFIA MUSCULAR DAS CINTURAS TIPO R3: UMA ASSOCIAÇÃO INVULGAR

Mariana Taveira¹; Joana Brito²; Miguel Oliveira Santos³

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria; 2-Serviço de Cardiologia, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria; 3-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria

Introdução: As sarcoglicanopatias constituem quatro subtipos de distrofia muscular das cinturas (LGMD) de transmissão autossómica recessiva, as quais resultam de mutações em genes que codificam as subunidades do complexo proteico dos sarcoglicanos (α , β , γ ou δ). O envolvimento cardíaco na forma mais comum (LGMDR3/ α -sarcoglicanopatia) é o mais raro.

Caso Clínico: Homem de 41 anos, natural de Cabo Verde, com o diagnóstico de miocardiopatia dilatada associada a insuficiência cardíaca (fração de ejeção de ~33%) foi referenciado à consulta de neurologia por quadro progressivo de falta de força muscular proximal dos membros inferiores com início na idade adulta. Os pais eram consanguíneos (primos em primeiro grau). Tinha dois irmãos com “distrofia muscular” que faleceram pela terceira década de vida por “doença cardíaca”. À observação destacou-se de positivo: flexão e adução das coxas grau 4/5 em ambos os lados, pseudohipertrofia gemelar bilateral, sinal de Gowers e marcha miopática. CK 2471 U/L (normal<380) e aldolase 20.8 U/L (normal<8.8). As provas de função respiratória revelaram-se normais. O painel de genes associado às miocardiopatias dilatadas pela técnica de sequenciação de nova geração mostrou a variante c.614C>A p. (Pro205His) em homozigotia no gene *SGCA* (classificada como de significado incerto). A biópsia de músculo, além dos aspetos miopáticos clássicos, mostrou normal expressão dos α -sarcoglicanos por técnicas de imunohistoquímica. A RM de músculo dos membros inferiores mostrou atrofia com substituição adiposa dos músculos pequeno e médio glúteos, vasto intermédio, medial e lateral e adutores da coxa, com preservação dos músculos das pernas, achados consistentes com o diagnóstico de LGMDR3.

Conclusão: O atingimento cardíaco constitui uma manifestação atípica e rara de LGMDR3. A integração clínica com os achados da RM de músculo permitiram reclassificar a variante encontrada como patogénica.

Neuromusculares

EP-113 - BEYOND CONFOUNDERS, AN ADULT-ONSET SPINAL MUSCULAR ATROPHY DIAGNOSIS

Catarina Guedes Vaz¹; Márcio Cardoso²; Diogo Pereira¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal.

Introduction: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a group of disorders caused by degeneration of anterior horn cells and it is classified into five types based on age onset. SMA type 4 is the least common form (<5%), characterized by a mild course of adulthood onset progressive muscle weakness, which poses a diagnostic challenge.

Case Report: We report a case of a 58-year-old male presenting with a slowly progressive lower limbs weakness since a total gastrectomy at age 40. He subsequently developed upper weakness and acroparesthesias in the last 3 years. His exam was notable for intact cranial nerves, symmetrical motor weakness in shoulder abduction (MRC G4/5), hip flexion (G2/5) and abduction (G3/5), knee extension (G2/5) and flexion (G4/5), dorsiflexion (G5/5) with Gowers' sign. Deep tendon reflexes and vibratory sensation were reduced in lower limbs. Initial electrophysiological findings suggested a chronic lumbosacral polyradiculopathy (L3-L4, L5-S1). Lumbosacral spine MRI showed degenerative abnormalities without nerve root compression. Macrocytic anemia with folate and vitamin B12 deficiency was detected. Repeated electrophysiological studies a year ago

were remarkable for normal nerve conduction study but a chronic denervation-regeneration process affecting symmetrically upper and lower limbs primarily proximal muscles. Thus, the genetic study revealed a homozygous deletion of *SMN1* gene and increased copy number of *SMN2* gene (4 copies). The diagnosis of adult-onset spinal muscular atrophy (type 4) was made. Family history review was significant for infantile-onset muscular atrophy in her youngest sister, (under current diagnosis). Functional motor scales scored 57/66 in HFMSE, 37/37 in RULM and 459 meters in 6-Minute Walk Test. Continuous monitoring is scheduled to decide treatment indication.

Conclusion: Adult-onset spinal muscular atrophy is a rare disease characterized by slowly progressive limb-girdle weakness, resulting in a diagnostic delay. Age-related comorbidities are important confounders, requiring a high index of suspicion. Electrophysiological studies may suggest the diagnosis.

Neuromusculares

EP-115 - THE ROLE OF RED CELL DISTRIBUTION WIDTH (RDW) IN PREDICTING FUNCTIONAL DECLINE IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Ana Catarina Pronto Laborinho¹; Diana Monteiro Lopes¹; Marta Gromicho¹; Miguel Santos^{1,2}; Mamede Alves De Carvalho^{1,2}

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal;

2-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHLN), Lisbon, Portugal

Introduction: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a progressive neurodegenerative disorder characterized by a rapid decline in motor function. Recent studies have suggested that red cell distribution width (RDW), a measure of the variation in red blood cell size, may be associated with the severity and progression of various diseases. However, its role in ALS has not been fully explored.

This study aims to investigate the association between RDW and the rate of functional decline in ALS patients, with a focus on its potential as a prognostic biomarker.

Methods: A longitudinal cohort of 217 ALS patients was followed, with RDW levels measured at baseline and during follow-up assessments. The rate of functional decline was assessed using the ALS Functional Rating Scale-Revised (ALSFRRS-R). Multiple regression models were employed to evaluate the relationship between RDW changes and the rate of functional decline.

Results: Higher RDW levels were significantly associated with a slower rate of functional decline as measured by the ALSFRRS-R ($p < 0.001$). This counterintuitive finding suggests that increased RDW may be indicative of a compensatory mechanism or a specific disease phenotype with a more gradual progression.

Conclusion: RDW appears to be a valuable biomarker in predicting the rate of functional decline in ALS patients. Its association with slower disease progression could help in stratifying patients for clinical trials and tailoring individualized treatment plans. Further research is warranted to explore the underlying mechanisms linking RDW with ALS progression.

Neuromusculares

EP-118 - MIASTENIA GRAVIS INDUZIDA POR INIBIDOR DE CHECK-POINT IMUNITÁRIO, UMA REALIDADE EMERGENTE

Sara Costa¹; Lénia Silva¹; Ana Paula Sousa²; Márcio Cardoso²; Ernestina Santos¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2-Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto Portugal

Introdução: O pembrolizumab é um inibidor de check-point imunitário que pode induzir imunotoxicidade no SNC e periférico. As manifestações neuromusculares como a Miastenia gravis (MG) quer por exacerbação quer por apresentações de novo, embora raras, são das mais frequentemente observadas, apresentando espectros clínicos heterogêneos.

Caso Clínico: Homem de 68 anos, admitido por ptose palpebral bilateral, de predomínio direito e diplopia inaugurais, com uma semana de evolução e agravamento progressivo, exacerbadas pelo esforço. Apresentava carcinoma renal com metastização retroperitoneal, medicado há 9 meses com pembrolizumab e axitinib, o último suspenso nos últimos 3 meses por abscesso intra-abdominal. Fez cirurgia abdominal, duas semanas antes do início da clínica e foi medicado com metronidazol.

Apresentava ptose palpebral bilateral assimétrica e limitação da oculomotricidade no plano horizontal, sem sintomas bulbares e dos membros. No teste do gelo houve melhoria discreta. A TC cerebral foi normal. Por suspeita de Miastenia ocular foi medicado com piridostigmina (120 mg/dia), embora apresentando agravamento progressivo extraocular. A EMG (estimulação repetitiva e fibra única) não revelou disfunção da placa neuromuscular e o doseamento de anti-AchR, anti-MuSK, anti-VGCC foram negativos. A TC tórax excluiu timoma. A RM cerebral foi normal e a RM cardíaca excluiu miosite/miocardite. O estudo do líquido (citoquímico e imunológico), anticorpos anti-neuronais (líquor e soro) e anti-gangliosídeos foi normal/negativo.

Manteve a suspeita diagnóstica de miastenia ocular imuno-mediada por pembrolizumab. Iniciou imunoglobulinas endovenosas (5 dias), seguido de metilprednisolona 1 g/dia (5 dias) com melhoria frustrada. Realizou plasmáfereze (7 sessões), mantendo oftalmoparesia complexa grave. Iniciado rituximab, com melhoria substancial e estabilização clínica. Atendendo à neurotoxicidade grave foi decidido suspender o pembrolizumab.

Conclusão: O diagnóstico de MG induzida por inibidores de check-point imunitário é frequentemente clínico. É imperativo manter um elevado nível de suspeição clínica em doentes tratados com estes fármacos, nomeadamente com formas atípicas de doença, seronegativas sem diagnósticos alternativos concorrentes.

Neuromusculares

EP-119 - MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS INCOMUNS DA DOENÇA DO ENXERTO CONTRA O HOSPEDEIRO

Romana Rodrigues¹; Cláudia Santos Silva^{1,2}; Catarina Serrão¹; Diana Cruz¹; Miguel Oliveira Carvalho¹; Valentim Rodrigues³; João Lacerda⁴

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa; 2-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Centro de Estudos Egas Moniz,

Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa;
3-Medicina Interna, Departamento de Medicina, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa; 4-Hematologia e Transplante de Medula Óssea, Departamento de Oncologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa

Introdução: A doença do enxerto contra o hospedeiro (DECH) pode ocorrer após transplante alogénico de células hematopoiéticas e afeta principalmente a pele e trato gastrointestinal. As complicações neurológicas associadas à DECH são heterogêneas e relativamente frequentes, com elevada morbi-mortalidade, com manifestações sobretudo do sistema nervoso central, com muito menor expressão no sistema nervoso periférico.

Caso Clínico: O caso diz respeito a uma mulher de 63 anos com leucemia mieloide aguda de alto risco citogenético, com doença extramedular (cutânea), submetida a quimioterapia e alo-transplante de medula óssea. Seis meses após transplante, apresentou quadro de encefalopatia subaguda, interpretado como meningoencefalite associada à DECH, atendendo a discreta pleocitose, hiperproteinorraquia e à exclusão de envolvimento neoplásico e infeccioso do sistema nervoso central. Neste contexto, iniciou prednisolona com resposta completa. Seis meses depois, após vários internamentos prolongados, inicia dificuldade da marcha e parestesias ligeiras em ambos os pés. No mês seguinte, após interrupção da corticoterapia, progrediu com agravamento dos sintomas sensitivos e paraparesia a condicionar incapacidade da marcha. Sem história de infecções ou imunizações recentes. No exame neurológico, apresentava atrofia marcada e fraqueza muscular dos membros inferiores (proximal 2/5 e distal 0/5, bilateralmente), hipoestesia de todas as modalidades sensitivas e reflexos miotáticos abolidos dos membros inferiores. A punção lombar revelou pleocitose ligeira e hiperproteinorraquia, sem infiltração leucêmica na imunofenotipagem de linfócitos. Os estudos de condução nervosa revelaram uma polineuropatia sensitivo-motora grave. Os restantes estudos analíticos não apresentavam alterações de relevo. Foi assumido o diagnóstico de polineuropatia inflamatória crónica com exacerbação aguda num contexto de DECH. Foi tratada com imunoglobulina intravenosa sem resposta, tendo-se decidido retomar prednisolona oral (40 mg/dia), com alguma melhoria clínica.

Conclusão: Apresentamos uma doente com DECH crónica com envolvimento do sistema nervoso central e periférico, o que é raro e cujo reconhecimento permite um tratamento precoce adequado e requer uma colaboração multidisciplinar.

Neuromusculares

EP-120 - Distrofinopatias no sexo feminino: mais do que apenas portadoras

Maria Carlos Pereira¹; Ana Gonçalves^{2,3,4}; Rui Lopes¹; Catarina Guedes Vaz¹; Diogo Pereira¹; Márcio Cardoso^{4,5}; Miguel Pinto^{4,6}; Ricardo Taipa^{3,4,6}; Teresa Coelho^{4,5}; Cristina Garrido^{4,7}; Manuela Santos^{4,7}; Emília Vieira^{2,3,4}; Márcia E. Oliveira^{2,3,4}; Rosário Santos^{2,3,4}; Ana Paula Sousa^{4,5}

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Santo António; 2-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade de Saúde Local 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; 4-European Reference Center of Neuromuscular Diseases – EURO-NMD, ULSSA; 5-Serviço de Neurofisiologia da Unidade Local de Saúde de

Santo António; 6-Serviço de Neuropatologia da Unidade Local de Saúde de Santo António; 7-Consulta de Neuromusculares, Unidade de Neurologia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, ULSSA

Introdução: As distrofinopatias são doenças genéticas associadas a mutações no gene da distrofina, de hereditariedade recessiva ligadas ao X, com predomínio no sexo masculino. Estima-se que existam apenas 1:50,000,000 casos no sexo feminino. Tipicamente consideradas como portadoras, estas doentes podem apresentar sintomas multissistémicos, cuja apresentação está pouco caracterizada na literatura.

O nosso objetivo foi a caracterização de uma população de doentes portadoras de mutações no gene da distrofina, seguindo num centro terciário.

Métodos: Identificação de doentes com base em resultados de testes genéticos e análise de dados demográficos e clínicos.

Resultados: Das 20 doentes identificadas, 17 (85%) apresentam sintomas. Em metade dos casos (n=10), o seu início ocorreu na 1ª década de vida. A primeira avaliação foi realizada, em média, aos 29,1±19,8 anos. A apresentação inicial mais frequente foi o atraso de desenvolvimento psicomotor em 7 doentes (35%), seguindo-se fraqueza muscular progressiva (n=6,30%), sintomas como mialgias e câibras (n=4,20%) e hiperCKemia (n=3,15%). Doze (70%) apresentam fraqueza muscular proximal, com uma mediana de *mMRC-sum scale* 57 (IQR10), sendo que 4 necessitam de auxiliares de marcha. Sete(35%) apresentavam escoliose e hiperlordose lombar. A mediana dos valores de CK iniciais (n=16) foi 1054 U/L (IQR1102.1). Das 13 biópsias, 12 (92%) apresentavam alterações no estudo imuno-histoquímico para a distrofina. Do estudo genético, 35%(n=7) apresentavam deleções, 35%(n=7) *point mutations* e 30%(n=6) duplicações. Dezanove doentes realizaram rastreio cardíaco, das quais 2(10,5%) apresentavam alterações no ecocardiograma, com depressão da fração de ejeção. Das 9 doentes que realizaram provas de função respiratória, 2(22,2%) apresentavam alterações ventilatórias restritivas grave.

Conclusão: Apesar de menos comuns, as distrofinopatias no sexo feminino podem ter apresentações clínicas prevalentes e muito variáveis. Na nossa amostra predomina o fenótipo fraqueza muscular, superior ao que se encontra descrito na literatura. Salientamos a importância de equacionar este diagnóstico em mulheres com o fenótipo de miopatia e mialgias.

Neuromusculares

EP-121 - MIASTENIA GRAVIS ANTI-MUSK DE INÍCIO TARDIO, ASSOCIADA A PRURIDO E DOENÇA RENAL DE LESÕES MÍNIMAS

Francisca Costa¹; Diogo Pereira¹; Ana Cunha²; Ana Paula Sousa³; Ernestina Santos¹

1-Unidade Local de Saúde de Santo António, Serviço de Neurologia; 2-Unidade Local de Saúde de Santo António, Serviço de Nefrologia; 3-Unidade Local de Saúde de Santo António, Serviço de Neurofisiologia

Introdução: Há algumas descrições de associação entre miastenia gravis e doença renal de lesões mínimas (DLM), apontando para uma ligação imunológica subjacente entre as duas, com maior probabilidade disfunção de células T, frequentemente em relação com timomas. Menos reportada é a associação entre miastenia gravis e prurido sem lesões cutâneas, de natureza autoimune ou paraneoplásico, também em relação com timomas.

Caso Clínico: Mulher de 66 anos de um quadro de prurido di-

fuso, acompanhado de fadiga generalizada, com estudo negativo para causas imunes, metabólicas e paraneoplásicas. Nesse ano iniciou diplopia horizontal, binocular, pior ao final do dia e após esforços sustentados. A EMG (estimulação repetitiva e fibra única) foram compatíveis com doença da junção neuromuscular pos-sináptica e os anticorpos *anti-MuSK* positivos. Foi excluído timoma na TC de tórax. Iniciou piridostigmina com melhoria parcial.

Um mês após o diagnóstico recorreu ao Serviço de Urgência por edema periférico e peri orbitário, com aumento de 5 kg em 3 dias e redução do débito urinário, com rácio proteínas creatinina de 4 g/g creat e hipoalbuminemia 2,8 mg/dL, compatível com síndrome nefrótica, sem alterações na biópsia renal e, portanto, compatível com DLM.

Iniciou corticoterapia, com melhoria significativa da diplopia, cansaço e prurido, bem como resolução da proteinúria, no entanto teve novas recidivas de durante duas tentativas de desmame de corticoterapia, apesar de terem sido intercaladas a realização de cinco sessões de plasmaferese e duas tomas de rituximab. Após introdução de micofolato de mofetil foi alcançada remissão, no entanto este teve de ser interrompido por neutrofilia grave, com novo controlo após início de tacrolimus e retoma de rituximab.

Conclusão: Este caso ilustra uma associação descrita, mas incomum, entre duas doenças de base autoimune e os desafios terapêuticos que lhe podem estar inerentes.

Neuromusculares

EP-122 - UMA CAUSA IMPROVÁVEL DE SÍNCOPE NO IDOSO

Sandra Oalmeida¹; Inês Cruz¹; Pedro Pereira¹

1-Unidade Local de Saúde Almada Seixal

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar associada à transtirretina (PAF-TTR) é uma doença autossómica dominante, que se pode manifestar de forma tardia (após os 50 anos) podendo estes doentes apresentar-se clinicamente de forma atípica dificultando o diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 85 anos, com antecedentes familiares de dislipidemia e síndrome vertiginosa, natural de Oliveira do Hospital, sem história familiar relevante, encaminhada a Cardiologia por história de três episódios de síncope no último ano, com instalação desde março de 2024 de cansaço generalizado. A investigação revelou cardiopatia amiloidótica (CA), tendo a sequenciação da transtirretina revelado a mutação Val50Met. Por apresentar insuficiência cardíaca irá iniciar tratamento com tafamidis 61 mg/dia. Em consulta de Neurologia apurou-se queixas de hipostesia no pé esquerdo e mãos, xeroftalmia, xerostomia e sensação de desequilíbrio ao levantar. Ao exame não cumpria critérios para hipotensão ortostática, os ROTs aquilianos estavam abolidos e apresentava panhipostesia em meia. A EMG era normal. A resposta simpática cutânea revelou ausência de resposta nos membros inferiores bilateralmente e membro superior direito.

Conclusão: O diagnóstico genético precoce nesta doente só foi possível devido à identificação de CA. Este caso é paradigmático de como a inclusão de tafamidis no armamento terapêutico para CA pode levar ao diagnóstico precoce de doentes que, pela sua apresentação tardia e atípica, não o seriam de outra forma.

Este caso clínico também é extraordinário pelo facto de se tratar de uma doente sem queixas indubitáveis de neuropatia de grandes fibras (embora com alteração ao exame neurológico) e com EMG normal aos 85 anos. A PAF-TTR deve ser considerada no diagnóstico diferencial de doentes com instalação de sintomas disautónómicos isolados, mesmo na população idosa.

Neuromusculares

EP-124 - DE SÍNDROME GRIPAL AOS CUIDADOS INTENSIVOS: OS DESAFIOS DIAGNÓSTICOS DA ENCEFALITE DE BICKERSTAFF

Teresa Henriques Morais¹; Joana Ferro Jorge²; Mariana Cabral¹; Pedro Miguel Lopes¹; Marina Couto¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.R.; 2-Serviço de Medicina Intensiva, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.R.

Introdução: A encefalite de Bickerstaff é uma entidade rara caracterizada pela tríade de oftalmoplegia, ataxia e encefalopatia. Considerada um processo imunomediado, é frequentemente pós-infecciosa.

Caso Clínico: Homem de 26 anos, sem antecedentes de relevo, com queixas prévias de febre, cefaleia, tosse seca e mialgias. Posterior agravamento com alteração do estado de consciência. À admissão, apresenta sonolência e lentificação psicomotora, disartria, parésia do VI par direito, ataxia apendicular e axial, hiporreflexia generalizada com reflexos cutâneo-plantares em flexão bilateralmente. Sem outras alterações, incluindo sinais meníngeos.

Do estudo efetuado salienta-se: TC-CE, RM-CE, EEG e estudo analítico sem alterações. Punção lombar com dissociação albumino-citológica; rastreio bacteriano e autoimune negativos; pesquisa de agentes virais com deteção de CMV no LCR, em reduzida carga viral. Pesquisa de anticorpos anti-gangliosídeo, revela anticorpos Anti-GQ1b. EMG compatível com polineuropatia desmielinizante aguda.

Dada a progressão para paresia bilateral do VI par, disartria e disfagia, tetraparesia flácida simétrica e arreflexia generalizada, assumido como provável hipótese de diagnóstico a encefalite de Bickerstaff. Admitido em Cuidados Intensivos para tratamento com Imunoglobulina IV e plasmaferese, após os quais apresentou melhoria significativa do quadro neurológico.

À data de alta, vigil, com limitação minor da abdução à direita e nistagmo horizontal à abdução bilateralmente, mais pronunciado à direita. Paralisia facial periférica esquerda com sinal de Bell. Sem alterações bulbares. Força e tónus muscular, ROTs e coordenação sem alterações.

Conclusão: A encefalite de Bickerstaff, enquanto condição neurológica rara, apresenta-se como um desafio diagnóstico exigindo exclusão de etiologias mais frequentes.

O caso clínico acima descrito evidencia estas dificuldades diagnósticas, chamando a atenção para uma patologia que deve ser sempre equacionada aquando da presença de sinais e sintomas de polineuropatia aguda associados a envolvimento do SNC.

Neuromusculares

EP-125 - DISTROFINOPATIA EM DOENTES DO SEXO FEMININO PORTADORAS SINTOMÁTICAS DE MUTAÇÃO NO GENE DMD: SINTOMATOLOGIA E EVOLUÇÃO CLÍNICA

Jorge Miguel Ferreira¹; Inês Silva¹; Marisa Brum¹

1-Serviço de Neurologia – Hospital de S. José, ULS S. José, Lisboa

Introdução: As distrofinopatias são um grupo de doenças ligadas ao cromossoma X que decorrem de mutações no gene

da distrofina (gene *DMD*). A expressão do gene mutado define a gravidade clínica, sendo a manifestação da doença maioritariamente no sexo masculino pelo estado de hemizigotia para o cromossoma X. Sintomatologia em doentes portadoras da mutação no sexo feminino é rara e de expressividade variável, geralmente de menor gravidade.

Casos Clínicos:

Caso 1: Sexo feminino, seguimento aos 54 anos por fadiga, mialgias generalizadas e palpitações. Sem alterações da força ou atrofia muscular. Antecedentes de AVC do hemisfério direito de etiologia indeterminada. Único filho diagnosticado com distrofia muscular de Duchenne, falecido aos 23 anos. Estudo cardiopneumológico sem alterações. Avaliação laboratorial com hiperCKemia 231-320 U/L. EMG sugestivo de miopatia do músculo bicipite direito. Estudo genético confirmou mutação em heterozigotia NM_004006.2(*DMD*):c.94-?_4233+?del (deleção exões 3-30). Apresentou melhoria clínica após *trial* com prednisolona.

Caso 2: Sexo feminino, seguimento aos 30 anos por fadiga e fraqueza generalizadas, dispneia de esforço, surgimento de queixas mnésicas após 5 anos. Tetraparésia de predomínio proximal e dos membros inferiores (grau 4), presente sinal de Gowers e pseudohipertrofia dos gastrocnémios bilateral. Estudo cardíaco revelou regurgitação mitral ligeira, provas de função respiratória com compromisso grave das pressões inspiratória e expiratória, com necessidade de utilização de ventilação não invasiva. Avaliação laboratorial CK 452-630 U/L. Biópsia muscular compatível com distrofinopatia. Estudo genético confirmou mutação em heterozigotia NM_004006.2 (*DMD*):c.5923-?_6117+?del (deleção exão 42). Melhoria após terapêutica com prednisolona na dose 0,75 mg/kg.

Conclusão: Os casos apresentados vêm expor as particularidades ainda existentes a nível da correlação entre genótipo e fenótipo clínico, bem como realçar a importância do rastreio destas doenças também no sexo feminino. Preconiza-se não só o aconselhamento genético como também uma melhoria prognóstica mediante adequada instituição terapêutica nestas doentes.

Neuromusculares

EP-126 - MIOPATIA NECROTIZANTE NA ERA DOS MARCADORES DE AUTOIMUNIDADE: QUANDO O PROCESSO DE DECISÃO TERAPÊUTICA AINDA NÃO ACOMPANHA A ASSERTIVIDADE DIAGNÓSTICA

Stefanie Moreira¹; Carla Morgado¹; José Manuel Araújo¹; Miguel Pinto²; Ricardo Taipa²; Ricardo Maré¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução: A miopatia necrotizante autoimune é um tipo raro de miopatia inflamatória definida por marcadores clínicos, serológicos e histopatológicos. Casos com anticorpo anti-HMGCR positivo associam-se ao uso de estatinas, com a particularidade da exposição poder ser prévia e da interrupção do fármaco não evitar que a doença progrida.

Caso Clínico: Mulher, 69 anos, antecedente de osteoporose, sem história de uso de estatinas. Quatro meses antes do internamento, manifestou dificuldade em caminhar, subir escadas e alcançar armários elevados. Exame neurológico com fraqueza muscular simétrica das cinturas escapular e pélvica, globalmente MRC grau 4. Analiticamente enzimas de necrose muscular aumentadas (CK 4000 U/L, mioglobina 1300 µg/L). EMG com

achados de padrão miopático. Biópsia muscular confirmou miopatia inflamatória com fibras em necrose, pequeno infiltrado linfocitário e marcação difusa MHC-I, sugerindo miopatia necrotizante. Pannel de anticorpos de miopatias inflamatórias com anticorpos anti-HMGCR elevados. Investigação de neoplasia oculta e serologias para doenças autoimunes sistémicas e infecciosas negativas. Iniciada prednisolona 1 mg/kg/dia.

Verificou-se melhoria gradual da fraqueza e redução sustentada dos níveis de CK, permitindo desmame progressivo e suspensão da corticoterapia em 18 meses. Dois meses após, agravamento analítico e clínico da fraqueza com quedas frequentes; retomou prednisolona e azatioprina, mantendo esta associação oito meses. Recentemente, novo agravamento com disfonia e disartria ligeiras, além da fraqueza, instituído tratamento com imunoglobulina mensal, mantendo corticoterapia a que foi associado metotrexato.

Conclusão: Os achados clínicos descritos enquadram-se no referido pela literatura acerca da miopatia necrotizante autoimune. Na presença do anticorpo anti-HMGCR, a exposição a estatinas nem sempre é a regra. Embora a imunoterapia seja base do tratamento, a inexistência atual de fármacos específicos e escassez de evidência sustentada em ensaios clínicos randomizados, incute alguma incerteza no delinear da estratégia terapêutica destes doentes.

Neuromusculares

EP-127 - ALTERAÇÕES DA MARCHA: PARA ALÉM DO ÓBVIO

Diana De Pinho¹; Henrique Costa¹; Mariana Branco¹; Carlos Figueiredo¹; Pedro Martins²

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 2-Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho

Introdução: A combinação sindrômica de mielopatia e dificuldades visuais progressivas representa um desafio diagnóstico, exigindo uma investigação exaustiva devido à multiplicidade de possíveis etiologias, que podem incluir condições cerebrais, autoimunes ou paraneoplásicas.

Caso Clínico: Mulher, 68 anos, com antecedentes de nefrectomia no ano transato e carcinoma invasor da mama, com quadro de 6 meses de evolução de perda progressiva da capacidade de marcha, com marcha atáxica, parestesias e disestesias, perda ponderal, incontinência urinária e dificuldades visuais. Objetivamente, com ROTs vivos patológicos nos MS, praticamente abolidos nos MI, tetraparesia (G4 MS, G4- MID, G3 MIE), hipostesia em “meia e luva”, anestesia vibratória dos MI, hipopalestesia dos MS, ataxia apendicular, Trömner-Hoffman e RCP extensores bilateralmente. Analiticamente, destaca-se anemia normocítica normocrômica, défice de vitamina B12 documentado 4 meses antes (sem melhoria clínica, apesar de suplementação e estabilização dos valores), défice de ácido fólico e hiperhomocisteinemia; RM medular com hipersinal T2/STIR nos cordões posteriores; ECN/EMG que favorece o diagnóstico de polineuropatia axonal sensitiva. Inicialmente, equacionada hipótese de degenerescência combinada subaguda, tendo reiniciado suplementação endovenosa com cianocobalamina, sem melhoria. Alargada investigação etiológica com estudo imunológico negativo; anticorpo anti-recoverina positivo; TC-TAP e PET sem alterações. À observação por oftalmologia, detetada neuropatia ótica bilateral, sem alterações no eletrorretinograma full-field. Iniciou corticoterapia em alta dose e imunoglobulina humana, com estabilização do quadro.

Conclusão: Apesar da hipótese inicial de degenerescência combinada subaguda, a presença de alterações visuais e ausência de resposta à suplementação vitamínica, motivou uma investigação etiológica alargada. Face aos achados, equacionou-se quadro de mielopatia e neuropatia ótica associadas a anticorpos anti-recuperina, até ao momento sem aparente causa paraneoplásica e sem retinopatia, de forma semelhante a alguns casos já descritos na literatura. Este caso sublinha a importância de considerar etiologias menos comuns em quadros de apresentação atípica, reforçando a necessidade de uma abordagem diagnóstica cuidadosa.

Neuromusculares

EP-128 - HOMESENSEALS: A MOBILE APP TO ENHANCE REMOTE MONITORING AND DISEASE MANAGEMENT IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Duarte Folgado¹; Pedro Matias¹; Pedro Santos-Rocha²; António Silva^{1,3}; Catarina Correia¹; Diana Liebeatrau¹; Tiago Rocha⁴; Francisco Nunes¹; Mamede De Carvalho^{2,5,6}; Bruno Miranda^{2,5}; André V. Carreiro¹

1-Fraunhofer Portugal AICOS, Rua Alfredo Allen 455/461, Porto, 4200-135, Portugal; 2-Institute of Physiology, Lisbon School of Medicine, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 3-Faculdade de Ciências e Tecnologia, FCT, Universidade Nova de Lisboa, 2829-516 Caparica, Portugal; 4-Fraunhofer Portugal AICOS, Rua Alfredo Allen 455/461, Porto, 4200-135, Portugal; 5-Mamede de Carvalho Lab, Institute of Molecular Medicine – João Lobo Antunes, University of Lisbon, 21 Portugal; 6-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria – CHULN, Lisbon, Portugal

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a rapidly progressing neurodegenerative disease that significantly impairs functional abilities. Its nature requires frequent monitoring of symptoms but a great number of clinical visits can be burdensome for patients and caregivers. Remote monitoring offers a viable solution to continually track patient status and allows clinicians to adjust treatment plans efficiently. HomeSenseALS, a mobile system specifically developed for ALS management, facilitates this approach.

HomeSenseALS comprises an Android app with several modules: (a) self-report of disease progression using validated rating instruments (ALSFRS-R) or custom health events, (b) health measurements, through vocal, cough and respiratory exercises, and (c) passive mobility monitoring, such as daily indoor and active time. The app connects to a wireless spirometer and oximeter to support respiratory measurements, with all data stored on a cloud server to track each patient's history. The system's design was informed by a user-centered approach involving qualitative interviews with patients, caregivers, and physicians.

A pilot study was employed involving 9 patients aged 70 ± 12, 5 of which female, predominantly with lower and upper limbs onset. Recruited patients reported a 39 ± 5 ALSFRS-R total score at baseline. In-clinic ALSFRS-R responses exhibited a strong correlation ($\rho=0.74$, $p<0.001$) with remote responses, with considerably less items needed (5±3 items) than the original scale (12 items). In addition, patients reporting poorer motor functionality (smaller scores in motor sub-domains) were found to spend more time indoors ($g=0.47$, $p<0.001$). Respiratory assessment, namely forced vital capacity values, despite still not statistically significant, show moderate to strong correlation ($\rho=0.64$, $p>0.05$) between in clinic and home-based evaluations.

Results obtained during the pilot study hold promise, underscoring the need for further research and large-scale studies to better validate these findings. Nonetheless, this fully integrated system supports innovation and impact in ALS disease management.

Neuromusculares

EP-129 - ASSESSING DISEASE PROGRESSION IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS: PROGNOSTIC SUBGROUPS AND OUTLIERS

Inês Alves¹; Marta Gromicho¹; Miguel Oliveira Santos¹; Susana Pinto¹; Mamede De Carvalho¹

1-Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes

Introduction: The rate of disease progression, measured by the decline of Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-revised from symptom onset to diagnosis (Δ FS) is a well-established prognostic biomarker for predicting survival. This study aims to categorize a large patient cohort based on the initial Δ FS and subsequently investigate survival deviations from the expected prognosis defined by Δ FS.

Methods: 1056 ALS patients were stratified into three progression categories using the 25th and 75th percentiles of the Δ FS distribution. Survival outcomes were classified as short survivors (<2 years), average survivors (2–5 years), and long survivors (>5 years). Clinical and demographic characteristics within each subgroup were then analysed.

Results: Δ FS stratification yielded cut-off values of <0.29, 0.29-1.03 and >1.03 points/month. Long survivors comprised 26% and 21% were short survivors. 6% of the fast progressors had a life expectancy of more than 5 years, and none of the clinical and demographic characteristics analysed could fully explain this discrepancy. Conversely, 13% of intermediate progressors lived less than 2 years, according to a short-diagnostic delay in these patients.

Discussion: Our study reaffirms Δ FS as a prognostic biomarker for ALS. We disclosed outliers defying anticipated patterns. The observed shift in progression categories underscores the non-linear nature of disease progression. Genetic and unknown biological reasons may explain these deviations. Further research is needed to fully understand modulation of ALS survival.

Neuromusculares

EP-130 - SINAIS E SINTOMAS BULBARES COMO PREDITORES DE DISFAGIA EM DOENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Catarina Correia Rodrigues¹; Marta Gromicho²; Inês Alves²; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina – Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A disfagia é frequente nos doentes com esclerose lateral amiotrófica (ELA), constituindo um fator de morbimortalidade.

O nosso objetivo foi avaliar o papel preditor dos sinais/

sintomas bulbares, observados à data de diagnóstico, para o desenvolvimento de disfagia (*outcome* primário) e indicação para colocação de gastrostomia endoscópica percutânea (PEG) (*outcome* secundário) em doentes com ELA.

Métodos: Realizámos um estudo longitudinal retrospectivo (1998-2023), em doentes com ELA com avaliação de sinais/sintomas bulbares (espasticidade, atrofia e fasciculações da língua; reflexo masseterino e disartria) à data de diagnóstico, e registo da presença/ausência de disfagia no seguimento. A disfagia foi definida como pontuação ≤ 3 na questão 3 da ALSFRS-R (*Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale-Revised*). A indicação para PEG foi definida como pontuação ≤ 2 na ALSFRS-R e/ou perda ponderal $\geq 10\%$ após o início de disfagia. A análise de Kaplan-Meier e regressão de Cox foram utilizadas para aferição dos fatores preditores.

Resultados: 360 doentes foram incluídos, 140 (38,9%) desenvolveram disfagia, e destes 100 (71,4%) apresentaram indicação para PEG. O reflexo masseterino vivo foi o sinal mais prevalente (23,3%), seguido das fasciculações da língua (22,2%), disartria (13,1%), atrofia e espasticidade da língua (9,4% e 8,3%, respetivamente). Na presença de pelo menos um sinal bulbar, a ocorrência de disfagia foi 7,7 vezes superior (IC-95% 4,7-12,4). Na análise multivariada, a disartria, o reflexo masseterino vivo e as fasciculações da língua foram fatores de risco para a ocorrência de disfagia (HR=5,7, IC-95% 3,7-8,6, $p<0,001$; HR=2,5, IC-95% 1,7-3,5, $p<0,001$; HR=1,7, IC-95% 1,2-2,5, $p=0,004$, respetivamente), e indicação para PEG (HR=4,5, IC-95% 2,8-7,1 $p<0,001$; HR=2,3, IC-95% 1,5-3,6, $p<0,001$; HR=1,9, IC-95% 1,2-3,0, $p=0,005$, respetivamente).

Conclusão: Na avaliação dos doentes com ELA à data de diagnóstico, a disartria, o reflexo masseterino vivo e as fasciculações na língua são fatores de risco para a ocorrência de disfagia, pelo que a sua presença requer uma monitorização minuciosa da deglutição.

Neuromusculares

EP-131 - ESTUDO RETROSPECTIVO DE CAUSAS DE LESÃO DO NERVO FEMORAL

Sandra Palma¹; **Cristiana Alves**¹; **Pedro Pereira**¹

1-Unidade Local de Saúde Almada Seixal

Introdução: Segundo a literatura a mononeuropatia do nervo femoral é de etiologia iatrogénica em 60% dos casos. É considerada uma condição rara, cuja incidência estará subestimada. Os estudos de condução (EC) e electromiografia (EMG) são frequentemente utilizados neste contexto clínico. O objectivo deste estudo é determinar quais os principais factores de risco, etiologias e curso clínico desta mononeuropatia nos doentes encaminhados para eletrofisiologia.

Metodologia: Foram selecionados os doentes da base de dados do laboratório de EC/EMG com diagnóstico de mononeuropatia do Femoral entre 01 de Janeiro de 2020 e 31 de Julho de 2024.

Resultados: Foram incluídos 12 doentes, 58,3% do sexo masculino e com idade mediana de 61 anos (amplitude de idades entre 20 e 82 anos) referenciados a EC/EMG por suspeita mononeuropatia do femoral. Todos tinham sintomatologia unilateral. Identificamos três mecanismos etiológicos principais: estiramento peri-cirúrgico, com quatro casos associados a prótese da anca e quatro casos a cirurgias intra-abdominais; compressivo, com três casos por hematoma retroperitoneal, em doentes internados e anticoagulados com HBPM; e por lesão directa, por arma branca. Dados de *follow-up* estavam disponí-

veis em 75% dos casos, dos quais 88,8% realizaram Fisioterapia. Mantém sintomatologia, 66,6% apesar de melhoria sintomática. Um dos casos teve recuperação completa.

Conclusão: A iatrogenia médico-cirúrgica é causa mais comum de mononeuropatia do nervo femoral, com uma frequência de 91,6% nesta coorte, sendo as causas cirúrgicas as mais frequentes, o que deve ser tido em consideração nos procedimentos cirúrgicos, de forma a minimizar a sua ocorrência. A presença de sintomas compatíveis com lesão do nervo femoral, em doentes sob anticoagulação, nomeadamente HBPM, deve levantar a suspeita de hematoma retroperitoneal. O seu diagnóstico precoce pode levar a uma suspensão atempada da anticoagulação quando possível, potencialmente determinante no prognóstico.

Neuromusculares

EP-132 - EFEITO DO ECULIZUMAB NO TRATAMENTO DA CRISE MIASTÉNICA REFRACTÁRIA ÀS OPÇÕES TERAPÊUTICAS CONVENCIONAIS

Sofia Bernardo¹; **Joana Dionísio**¹; **Nuno Martins**²; **Carolina Araújo**²; **Tiago Brito**²; **Paulo Freitas**²; **Simão Cruz**¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra; 2-Serviço de Medicina Intensiva, ULS Amadora-Sintra

Introdução: O eculizumab é um dos novos fármacos imunossuppressores para a miastenia gravis (MG), aprovado para o tratamento da MG refratária com anticorpos anti-recetor de acetilcolina (AChR), que atua inibindo a porção terminal da cascata do complemento e, consequentemente, inibindo a formação do complexo de ataque à membrana.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, atualmente com 79 anos, recorreu ao Serviço de Urgência com manifestações bulbares graves (classe MGFA IVb), < 1 mês após o diagnóstico de MG com anticorpos anti-AChR e quando se encontrava já sob prednisolona 60 mg/dia (desde há 4 semanas), juntamente com piridostigmina 360 mg/dia e azatioprina 150 mg/dia. Apesar de ter iniciado um ciclo de IgIV 2 g/kg, evoluiu para crise miasténica manifesta ao fim de 3 dias. Perante a continuação do agravamento clínico (MGC no nadir = 46) fez ciclo de plasmáfereze (PLEX), sem melhoria significativa. Pela falência de corticoterapia (1 mg/kg/dia durante 7 semanas), IgIV e PLEX, iniciou eculizumab 6 semanas após o início da ventilação invasiva. Uma a duas semanas após o início de eculizumab começou a observar-se uma melhoria clínica evidente que culminou no desmame ventilatório bem sucedido e na retoma da via oral ao fim de 3 e 12 semanas de tratamento, respetivamente. Teve alta em estado de manifestações mínimas, após 5 meses de internamento. Suspendeu eculizumab após 16 meses de terapêutica, ficando sob micofenolato mofetil 2 g/dia (iniciado concomitantemente com o eculizumab) e prednisolona em redução até 2,5 mg/dia. Na última avaliação, 10 meses após a suspensão do eculizumab, mantinha-se em estado de manifestações mínimas, com MGC=3 (ptose ligeira unilateral).

Conclusão: Este caso ilustra a eficácia e a rapidez de ação do eculizumab na MG e a sua grande utilidade no tratamento da crise miasténica quando não existe resposta suficiente à corticoterapia e aos tratamentos imunomoduladores de ação rápida convencionais.

Neuromusculares

EP-133 - GOOD THERAPEUTIC RESPONSE TO IMMUNOTHERAPY IN SERONEGATIVE IMMUNE-MEDIATED NECROTIZING MYOPATHY

Maria M. Roque¹; Miguel Leal Rato^{1,3}; Beatriz Nunes Vicente¹; Alexandre Montalvo¹; 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 Santa Maria, ULS Santa Maria, Lisboa; 2-Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Introduction: Immune-mediated necrotizing myopathy (IMNM) is a rare autoimmune disorder that can be classified into anti-HMGCR positive, anti-SRP positive or seronegative. Morbidity and mortality are high and depend on systemic involvement and/or malignancy. We present a patient with severe seronegative IMNM and still good therapeutic response to immunotherapy.

Case Report: A 75-year-old white male patient presented with one week development of diffuse myalgias, proximal-predominant tetraparesis including neck flexor paresis and ventilatory insufficiency requiring non-invasive ventilation therapy. Laboratory investigation found a maximum value of creatine kinase (CK) 100-fold the upper limit of normality (32586 U/L). The EMG confirmed muscle fiber lesion with active muscular necrosis. He was started on IV methylprednisolone 1 g/day followed by oral prednisolone (1 mg/kg/day) without improvement. A trial of 2 g/kg human IV immunoglobulin (IVIG) was started over 5 days, with excellent laboratorial response (CK 1252 U/L) and clinical stability. The muscle biopsy was compatible with IMNM; the antibody panel (including anti-HMGCR and anti-SRP) was negative. There were no signs of cardiac, skin or pulmonary involvement. Muscle MRI showed marked atrophy and adipose substitution on the quadriceps muscles. The search for occult malignancy, including whole body PET/CT scan was negative. The patient was successfully weaned off ventilation, and after a second IVIG treatment, he was kept on prednisolone 20 mg/day and rituximab was added. There was marked improvement within 3 months of rehabilitation and immunotherapy up to grade 4 strength.

Conclusion: IMNM is a rare condition with ominous prognosis. We present a case of severe disease with a very good and sustained response to IVIG and rituximab. Seronegative IMNM should prompt cancer screening and should not exclude a trial of aggressive immunotherapy.

Neuromusculares

EP-135 - MIASTENIA GRAVIS E MIOPATIA INFLAMATÓRIA: UM CASO DE UMA SÍNDROME DE SOBREPOSIÇÃO SECUNDÁRIA A TIMOMA

Alexandre Roldão Alferes¹; Leandra Fagundes¹; Catarina Fernandes¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Argemiro Geraldo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: As miopatias inflamatórias (MI) e a miastenia gravis (MG) são doenças neuromusculares autoimunes distintas, sendo que, ambas cursam com fraqueza muscular. Os autores apresentam um caso de overlap destas patologias de etiologia paraneoplásica associadas a timoma.

Caso Clínico: Homem, 74 anos, com quadro de mialgias generalizadas e fadiga associada a esforços, com 1 mês de progressão. Nas 2 semanas seguintes desenvolve dispneia, ptose palpebral bilateral e diplopia vertical binocular. Ao exame apresenta ptose palpebral com fatigabilidade, diparesia facial, disfonía, dispneia com tiragem intercostal, tetraparesia flácida próximo-distal nos membros superiores e de predomínio proximal nos membros inferiores com provas de fatigabilidade positivas. No estudo analítico, apresentava elevação marcada da CK e CA19.9 e positividade dos anticorpos anti-AChR e anti-titina. O estudo neurofisiológico revelou sinais de lesão da fibra muscular nos músculos proximais dos membros superiores e inferiores, com potenciais de fibrilhação e uma resposta decremental significativa e reprodutível na ENR do nervo Acessório direito.

A TC torácica revelou massa mediastínica compatível com timoma. A PET apresentava elevada suspeita de timoma e áreas de ligeira captação de FDG-F18 dispersas na musculatura dos membros superiores e inferiores. Realizou, durante o internamento, corticoterapia, plasmaferese, IVIG, rituximab e timectomia; a histologia da peça operatória confirmou o diagnóstico de timoma. Ao longo do internamento apresentou agravamento do ponto de vista respiratório, tendo inicialmente necessitado de ventilação não invasiva, vindo posteriormente a falecer na sequência de paragem cardiorrespiratória.

Conclusão: Os autores apresentam um caso de síndrome paraneoplásica de sobreposição de MG e MI resistente a várias estratégias terapêuticas. A avaliação clínica, neurofisiológica, serológica e histológica são essenciais para o diagnóstico destas patologias quando ocorrem simultaneamente. As síndromes de sobreposição de patologias autoimunes neuromusculares são raras, geralmente associadas a neoplasias e apresentam um prognóstico reservado.

Cefaleias

EP-136 - CONTEMPORARY PROSPECTIVE UNDERSTANDING OF MIGRAINE REAL-WORLD EVIDENCE (CAPTURE): BASELINE MIGRAINE TREATMENT PATTERNS

Cristina Tassorelli¹; Manjit Matharu²; Jessica Ailani³; Michel Lanteri-Minet^{4,5}; Elizabeth Tucker⁶; Jessica Lam⁶; Yingyi Liu⁷; Huy Ha⁶; Laurent Delahaye⁸; Raquel Gil-Gouveia⁹; Patrícia Pozo-Rosich¹⁰

1-University of Pavia and C. Mondino Foundation, Pavia, Italy; 2-Queen Square Institute of Neurology, London, England, UK; 3-MedStar, Georgetown University Hospital, Washington, DC, USA; 4-Pain Department and FHU InovPain, CHU Nice and Côte Azur University, Nice, France; 5-INSERM U1107 Migraine and Trigeminal Pain, Auvergne University, Clermont-Ferrand, France; 6-AbbVie, Toronto, ON, Canada; 7-AbbVie, North Chicago, IL, USA; 8-AbbVie, Rungis, France; 9-Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; 10-Headache Unit, Neurology Department, Vall d'Hebron University Hospital and Headache and Neurological Pain Research Group, Vall d'Hebron Institute of Research, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, Spain

Introduction: CAPTURE is a 2-year, international, prospective, longitudinal study that aims to elevate understanding of burden of illness, disease course, and treatment patterns among people living with migraine, stratified by headache frequency.

Methods: Adults with migraine diagnosed for ≥ 1 year, aged < 50 years at onset, and taking ≥ 1 medication indicated for migraine with ≥ 4 monthly headache days (MHDs) in the 3 months before screening were assigned to cohorts based on MHD frequency (cohort 1: 4- < 8 ; cohort 2: 8- < 15 ; cohort 3: ≥ 15). Descriptive data for baseline characteristics, including current/prior migraine medications, are presented. Endpoints include change from baseline in MHDs, monthly migraine days, monthly acute medication use days, and patient-reported outcomes across the study period. Durations of current and subsequent migraine treatment use and migraine-related healthcare resource utilisation will also be assessed.

Results: This analysis set (December 2023) included 239 participants (cohort 1: n=68; cohort 2: n=104; cohort 3: n=67; mean age 40.8-42.6 years); more than 78% were female. In cohorts 1, 2, and 3, current use of acute migraine medication only was reported for 5.9%, 2.9%, and 0% of participants; preventive medication only for 19.1%, 27.9%, and 32.8%; and both acute and preventive medication for 27.9%, 20.2%, and 26.9%, respectively. Most common current acute medications were triptans and propionic acid derivatives; most common current preventive medications were topiramate, amitriptyline and calcitonin gene-related peptide receptor monoclonal antibodies.

Conclusion: The CAPTURE study will build a large, longitudinal database on migraine treatment patterns in the contemporary era and associated disease trajectories.

Cefaleias

EP-137 - EXPERIÊNCIA COM ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP NA PROFILAXIA DA ENXAQUECA NUM HOSPITAL TERCIÁRIO DE LISBOA

Carolina Gavancho^{1,2}; Carolina Guerreiro^{1,2}; Miguel Pimenta¹; José Rosa¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal

Introdução: A enxaqueca é uma doença neurológica muito prevalente e o tratamento com anticorpos monoclonais (mAbs) anti-CGRP (*calcitonin gene-related peptide*) tem revolucionado a sua abordagem profilática, demonstrando eficácia e bons resultados no mundo real.

O nosso objetivo foi analisar a experiência com mAbs anti-CGRP numa população de doentes com enxaqueca seguidos em consulta de Neurologia e/ou Cefaleias num hospital terciário de Lisboa.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo, com recolha de dados via processo clínico informatizado e questionário aplicado aos doentes por via telefónica. Subsequente análise estatística dos dados recolhidos.

Resultados: Foram estudados 32 doentes, que iniciaram terapêutica com mAbs anti-CGRP entre 2021 e 2024 (17% erenumab, 37% galcanezumab, 46% fremanezumab), 91% do sexo feminino, idade média de 48 anos, apresentando enxaqueca com (20%) e sem aura (80%). 22 doentes cumpriam critérios para enxaqueca crónica e 16 para cefaleia por abuso medicamentoso. Aquando da proposta para tratamento com mAbs, haviam falhado, em média, 3,6 outros profiláticos. Após instituição desta terapêutica, reportaram redução dos dias de cefaleia ($p=0,002$) e da intensidade da mesma ($p=0,000$), bem como diminuição generalizada de outros sintomas acompanhantes,

ainda que estes sem resultados estatisticamente significativos. 5 doentes reportaram efeitos secundários, apenas 1 tendo motivado a suspensão do anticorpo monoclonal. 19 doentes mantiveram terapêutica com pelo menos 1 outro profilático concomitantemente ao mAb.

Conclusão: A terapêutica com mAbs anti-CGRP tem sido proposta a doentes com falência de pelo menos 3 outros profiláticos e tem ocorrido uma melhoria significativa da frequência e da intensidade da cefaleia, sem significativos efeitos adversos. É crucial manter o acompanhamento destes doentes, com vista a monitorizar a eficácia e a segurança da terapêutica a médio e longo prazo, bem como caracterizar melhor o impacto da mesma nos sintomas acompanhantes da cefaleia e inter-ictais.

Cefaleias

EP-138 - AITS OU AURAS PROLONGADAS RECORRENTES?: SEGUIMENTO E NEUROIMAGEM COLIGAM-SE

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Raquel Gil-Gouveia^{1,2}

1-Hospital da Luz, Lisboa; 2-Centro de Investigação Interdisciplinar em Saúde, Universidade Católica Portuguesa

Introdução: Défices neurológicos de início súbito com menos de 24 horas de evolução são frequentemente abordados como AVC agudo/hiperagudo no serviço de urgência. Nalguns casos os doentes apresentam quadros mimetizadores de doença cerebrovascular (crise epiléptica, aura de enxaqueca, alterações metabólicas).

Caso Clínico: Uma mulher de 87 anos com história de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, alterações transitórias da linguagem e enxaqueca recorreu ao serviço de urgência com afasia há 5h30. Apresentava neologismos e parafasias no discurso espontâneo (NIHSS 4). Realizou TC-CE e angio-TC VSA que não revelaram alterações parenquimatosas agudas ou dos grandes vasos, e estudo de perfusão que mostrou aumento do T_{max} e MTT e redução do fluxo sanguíneo cerebral em topografia temporal posterior e parcial parietal esquerdas. Não realizou tratamentos de fase aguda. As análises mostraram perfil lipídico e glicometabólico nos alvos para risco cardiovascular, sendo de resto inocentes. Os estudos ecográficos cervical, crânio e cardíaco não revelaram estenoses hemodinamicamente significativas ou alterações tromboembólicas. O detetor de eventos cardíacos mostrou ritmo sinusal. A afasia regrediu em 6 horas. A RM-CE mostrou lesões isquémicas nucleocapsulares sequelares, mas não agudas, e a RM de perfusão já não mostrou alterações. O EEG revelou atividade lenta focal temporal esquerda. A doente realizava clopidogrel diário, alterado de AAS por 3 episódios de afasia < 24 horas de evolução nos 8 anos pregressos, com estudo complementar (incluindo detetores prolongados de eventos e RM) sempre negativo, e eletrofisiológico (fora da janela) sem alterações. Teve alta sob lamotrigina diária.

Conclusão: A aura (atípica) isolada apresenta-se neste caso como possível mimetizador de AIT/AVC numa idade em que o fenómeno subjacente pode prevalecer sobre a noção numa crise migranosa. O achado transitório de hipoperfusão em território corticossubcortical parcialmente irrigado por um grande vaso com mismatch ligeiro está de acordo com alguns dos padrões previamente descritos em auras.

Cefaleias

EP-139 - ESTUDO MULTICÊNTRICO SOBRE QUALIDADE DE VIDA EM DOENTES COM CEFALIAS EM SALVAS EM PORTUGAL: DADOS PRELIMINARES.

Carla Morgado¹, Sara Gomes¹, Andreia Ferreira¹, Sofia Lopes¹, Sofia Marques¹, Joana Pinto¹, Célia Machado¹, Sara Varanda¹, Consórcio Português para o Estudo da Cefaleia em Salva - CPECS (Ana Lúcia Neves², Andreia Costa², Carlos Andrade³, Carlos Marinho⁴, Carolina Guerreiro⁵, Catarina Borges Silva⁶, Catarina Fernandes⁷, Elsa Parreira⁸, Filipa Dourado⁹, Filipa Jacinto¹⁰, Flavia Fleming¹¹, Gonçalo Cabral¹², Inês Carvalho⁴, Isabel Luzeiro⁷, Isabel Pavão Martins⁹, Joana Fernandes³, Joana Ferreira¹³, Leonor Francisco¹⁵, Liliana Pereira¹³, Mafalda Perdicoúlis⁶, Mariana Henriques⁸, Mariana Seco¹⁰, Miguel Duarte¹⁴, Paula Salgado¹⁰, Raquel Gil-Gouveia¹⁵, Rita Cagigal¹⁶, Sara Lima⁶, Teresa Ascensão⁸)

1-Serviço Neurologia, ULS Braga; 2-Serviço Neurologia, ULS São João; 3-Serviço Neurologia, ULS Santo António; 4-Serviço de Neurologia, ULS Alto Ave; 5-Serviço de Neurologia, ULS São José; 6-Serviço de Neurologia, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro; 7-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; 8-Serviço de Neurologia, ULS Amadora/Sintra; 9-Serviço de Neurologia, ULS Santa Maria; 10-Serviço de Neurologia, ULS Matosinhos; 11-Serviço de Neurologia, ULS Algarve; 12-Serviço de Neurologia, ULS Lisboa Ocidental; 13-Serviço de Neurologia, ULS Almada/Seixal; 14-Serviço de Neurologia, ULS Loures/Odivelas; 15-Serviço de Neurologia, Hospital da Luz – Lisboa; 16-Serviço de Neurologia, ULS Gaia-Espinho

Introdução: A cefaleia em salvas parece associar-se a pior qualidade de vida e funcionamento social, familiar e profissional. Os dados nesta área de estudo são escassos a nível mundial e inexistentes em Portugal.

Os objetivos deste estudo são i) validar um questionário de qualidade de vida na cefaleia em salvas para a população portuguesa, ii) identificar os fatores preditores da qualidade de vida nos doentes com cefaleia em salvas.

Métodos: Estudo transversal e multicêntrico, com a colaboração de 16 Unidades Locais de Saúde distribuídas pelo território continental. Os critérios de inclusão são idade ≥ 18 anos, diagnóstico de cefaleia em salvas (segundo critérios ICDH-3) e consentimento escrito. Inicialmente o estudo dedica-se à validação do questionário *Cluster Headache Quality of Life Questionnaire* para a população portuguesa. A adaptação linguística/cultural realizou-se segundo modelo TRAPD. No pré-teste avaliou-se tempo de preenchimento, dificuldade na interpretação dos itens e sugestões de melhoria. Numa subamostra o questionário foi repetido após 3 dias. A confiabilidade do questionário foi avaliada pelo alfa de Cronbach e coeficientes de correlação intraclassa (ICC).

Resultados: Até à data, foram incluídos 19 participantes, com uma média de idades de 48 ($\pm 10,5$) anos, maioritariamente do género masculino (89%) e com cefaleia em salvas episódica (74%). A mediana do tempo de preenchimento foi de 5 minutos (3-15 min). Nenhum participante reportou dificuldades de preenchimento e 5 fizeram sugestões não relacionadas com melhoria. O alfa de Cronbach global foi de 0,95, tendo variado entre 0,76 e 0,91 na avaliação das subescalas. Os ICC variaram entre 0,67 e 1,00 para os diferentes itens.

Conclusão: Este estudo apresenta elevada cobertura territorial, esperando-se assim uma representação fidedigna da população de doentes com cefaleia em salvas em Portugal. Os dados preliminares do estudo pré-teste e de validação demonstram que o questionário é fácil e rapidamente preenchido e tem elevada confiabilidade.

Cefaleias

EP-140 - SOMBRA PASSAGEIRA: O DESAFIO DIAGNÓSTICO DA ENXAQUECA RETINIANA

Sara Gomes¹, Leonor Francisco², Sofia Marques¹, Aurora Costa¹, Célia Machado¹, Ricardo Maré¹, José Nuno Alves¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A enxaqueca retiniana é caracterizada por episódios de alteração visual monocular reversíveis, positivos ou negativos, associados a cefaleia. Habitualmente tem a duração de cinco até sessenta minutos, sendo seguidos/acompanhados por cefaleia em uma hora. No entanto, podem durar até várias horas, dias ou mesmo semanas.

É um diagnóstico de exclusão, pelo que é necessária a investigação de outras causas de perda da acuidade visual.

Caso Clínico: Mulher de 41 anos, com antecedentes pessoais de vertigem periférica e cefaleia de início bifrontal com irradiação unilateral, pulsátil, de intensidade moderada, associada a fotofobia, sem fonofobia, sem náuseas ou vômitos, com duração de horas, que alivia com analgesia e repouso e ocorre esporadicamente.

Desde há 15 dias com quadro de cefaleia com características semelhantes, persistente, mais intensa, com necessidade de realizar medicação analgésica diariamente. Observada no serviço de urgência do Hospital de Braga por recrudescimento da cefaleia nessa tarde, atingindo 9/10 de intensidade, associada a perda da acuidade visual do olho direito.

Avaliada por oftalmologia, com perda da acuidade visual do olho direito, conseguindo apenas perceber os movimentos das mãos, sem outras alterações nos restantes exames oftalmológicos.

Realizou tomografia computadorizada (TC) crânioencefálica e órbitas com angioTC e estudo analítico, sem alterações de relevo.

Fez analgesia com ceterolac e manteve vigilância, com melhoria progressiva da clínica durante a noite. Foi reavaliada na manhã seguinte tendo sido objetivada acuidade visual normal em ambos os olhos.

Teve alta com diagnóstico de enxaqueca retiniana.

Conclusão: A enxaqueca retiniana é um motivo raro de perda da acuidade visual monocular transitória, pelo que, em contexto de urgência, é necessário excluir causas mais comuns, com maior gravidade e potencialmente tratáveis.

Neste caso, tendo em conta a clínica e a normalidade do restante exame oftalmológico e do estudo de imagem, podemos assumir que será o diagnóstico mais provável.

Cefaleias

EP-141 - QUANDO A CABEÇA NÃO DÓI: UM CASO DE CEFALIA EM SALVAS SEM DOR

Ana Lúcia Neves^{1,2}, Andreia Costa^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João E.P.E., Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A cefaleia em salvas caracteriza-se por ataques de dor intensa, estritamente unilateral, associada a sinais trigéminoautónómicos e inquietação/agitação. Para se estabelecer o diagnóstico é necessário que cumpra os critérios propostos

pela *International Classification of Headache Disorders* e que haja cefaleia associada. Mas como classificar os doentes que não cumprem estes critérios por ausência de cefaleia?

Caso Clínico: Sexo masculino, 30 anos, sem história familiar relevante, com antecedentes pessoais de talassemia, tabagismo e desvio do septo nasal para a esquerda sem rinossinusite associada. Avaliado por queixas de “formigueiros” na região hemcraniana esquerda, seguidos de pressão retrocular ipsilateral e lacrimejo, sem cefaleia associada, com cerca de um ano de evolução. Quadro despoletado por consumo de álcool, com cerca de 2-3 episódios/dia com duração de uma hora, com alívio em decúbito, mas com necessidade de movimentar os quatro membros por sensação de inquietude e agitação. Sem alterações ao exame neurológico. Após introdução de lamotrigina 100 mg bid, com melhoria parcial das queixas, com diminuição da frequência dos episódios diários, mas mantendo uma média de 2 episódios diários durante vários meses. Sem resposta à indometacina. Realizou estudo complementar, com RM-CE+angioRM sem alterações de relevo. Avaliação por ORL sem evidência de alterações desse foro que sustentem a clínica. Pela resposta parcial à lamotrigina, foi alterada a medicação para verapamilo 120 mg tid, com remissão completa dos episódios. Foi fornecida oxigenoterapia como terapêutica aguda que não realizou até ao momento por remissão dos episódios.

Conclusão: Com este caso clínico pretende-se relatar uma entidade ainda não descrita na literatura e que poderá estar subdiagnosticada. Fazendo o paralelismo com a aura sem enxaqueca, será possível estarmos perante uma nova entidade caracterizada por salvas sem cefaleia? Farão as cefaleias parte das eventuais próximas salvas ou o doente manter-se-á com todos os sintomas acompanhantes mas sem a dor?

Cefaleias

EP-142 - CEFALeia ORTOSTÁTICA REFRATÁRIA E SUPLEMENTAÇÃO COM VITAMINA A: UMA ALTERNATIVA TERAPÊUTICA DE ÚLTIMO RECURSO

Sofia Marinho Pinto¹; Janice Pereira Alves¹; Gonçalo V. Bonifácio¹
1-Hospital de São Bernardo, ULS Arrábida

Introdução: Os retinoides, incluindo a vitamina A, estão associados a um aumento da pressão intracraniana clinicamente significativo. Com base neste efeito, está descrita a suplementação com vitamina A em cefaleia ortostática refratária, com boa eficácia. Apesar do seu potencial efeito hepatotóxico, surge como uma possível alternativa terapêutica de último recurso nestes casos.

Caso Clínico: Mulher de 32 anos, com antecedentes de asma, tiroidite de Hashimoto e enxaqueca sem aura esporádica, é internada no serviço de Neurologia para estudo de quadro inaugural de cefaleia e visão turva. Sem alterações de relevo ao exame neurológico ou estudo complementar analítico. Foi realizada punção lombar, difícil e muito traumática, com pressão de abertura de 11,5 cm LCR, sem alterações no estudo citológico do LCR ou no painel de meningites e encefalites. Após o procedimento desenvolve cefaleia intensa, com náuseas, fotofobia e fonofobia, agravamento em ortostatismo e alívio em decúbito, sem resposta a triptano. Fez RM do neuroeixo após 1 semana, que revelou pequeno higroma subdural bilateral. Ficou medicada com amitriptilina e analgesia em SOS, mantendo cefaleia diária, incapacitante, agravada pelo ortostatismo e com necessidade de analgesia diária, com fraca resposta a diversos AINE e resposta parcial ao tramadol. Repetiu RM medular, sem

evidência de fistula de LCR. Dada a clínica de cefaleia ortostática e a relação com punção dural, foi proposta múltiplas vezes para “blood patch”, recusada pela duração das queixas. Por manter impacto funcional importante, iniciou duloxetine e suplementação com vitamina A, com melhoria clínica significativa e boa tolerância. Na primeira tentativa de redução da vitamina A, houve reagravamento dos sintomas, reforçando a hipótese de benefício com a suplementação.

Conclusão: Reportamos um caso de cefaleia ortostática refratária à terapêutica instituída, com ótima resposta a suplementação oral com vitamina A. Contudo, pelo risco de hepatite tóxica, será essencial procurar alternativas diagnósticas e terapêuticas a médio prazo.

Cefaleias

EP-143 - ABORDAGEM NÃO INVASIVA DE UMA CAUSA REVERSÍVEL DE HIPERTENSÃO INTRACRANIANA: O PAPEL DO OCT VERSUS PUNÇÃO LOMBAR

Francisca Ferreira^{1,2}; Ricardo Soares-Dos-Reis^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João;

2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: A hipertensão intracraniana (HI) é uma condição neurológica potencialmente grave que pode ser idiopática ou secundária a diversos fatores, de entre os quais o uso de fármacos, como as tetraciclina. O diagnóstico de HI requer habitualmente realização de punção lombar (PL), embora a tomografia de coerência ótica (OCT) possa ser uma ferramenta valiosa na avaliação e acompanhamento destes doentes.

Caso Clínico: Mulher de 19 anos recorre ao SU por cefaleia com 3 semanas de evolução, sem carácter posicional, associada a diplopia na visão ao longe. Um mês antes iniciou tratamento para acne com minociclina oral. Apresentava edema bilateral da papila, acuidade visual normal e endoforia não comitante, sem outras alterações. Realizou TC cerebral com angioTC e venoTC sem alterações. Dada suspeita clínica de HI secundária ao uso de minociclina, teve alta com indicação para suspensão do fármaco e reavaliação a curto prazo em ambulatório, onde apresentava melhoria das queixas de cefaleia e diplopia. Ao exame mantinha endotropia não comitante e OCT a confirmar edema bilateral grave. Realizou RM-CE com contraste e venoRM sem alterações. Duas semanas depois apresentava resolução das queixas, com melhoria do papiledema no OCT, sem desalinhamiento ocular ao exame. Dada a melhoria clínica com a suspensão de minociclina e ausência de evidência de outras etiologias secundárias, não realizou PL e manteve acompanhamento regular com OCT, com normalização da espessura da RNFL. Atualmente encontra-se assintomática, sem alterações ao exame neurológico.

Conclusão: Este caso ilustra a importância de considerar a HI como complicação do uso de minociclina, especialmente em doentes jovens. A identificação precoce e suspensão do fármaco, aliadas ao acompanhamento com OCT, permitiram evitar a realização de intervenções invasivas como a PL. Este caso reforça a necessidade de vigilância clínica cuidadosa durante o tratamento com minociclina e destaca a utilidade do OCT na gestão destes doentes.

Cefaleias

EP-144 - HIPOTENSÃO INTRACRANIANA POR UMA FÍSTULA DE LCR TIPO 3: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Madalena Couto¹; Teresa Moncada Cordeiro¹; João Duarte¹; Patrícia Faustino¹; José Rosa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José

Introdução: A hipotensão intracraniana decorre de uma fuga de líquido com consequente depleção do mesmo na cavidade craniana. Resulta numa cefaleia postural, tipicamente agravada em ortostatismo.

A etiologia pode ser traumática, espontânea (perda de líquido através de uma fragilidade da duramáter ou fístula de LCR) ou iatrogénica (após punção lombar).

As fístulas veno-LCR, raras, são conexões anómalas entre o espaço subaracnoideu espinal e as veias paraespinais adjacentes, permitindo a drenagem de líquido para o sistema venoso, o que pode constituir um desafio diagnóstico.

Caso Clínico: Homem, 46 anos, fumador, com quadro de cefaleia holocraniana moderada a intensa, de início súbito, com irradiação cervical, agravada em ortostatismo, com hematomas subdurais bilaterais em exame de imagem sugestivos de hipotensão intracraniana grave e prolongada.

No estudo complementar realizado não foram detectadas fístulas na RM do neuroeixo nem na mielografia por TC. Optou-se por *blood-patch* epidural lombar cego, sem melhoria sintomática.

Por agravamento da intensidade da cefaleia, realizou nova mielografia, com identificação de possível fístula veno-LCR em topografia D10-D11 à esquerda, confirmada por angiografia medular. Adicionalmente, identificou-se sinal indireto de presença de fístula por consequente presença de contraste no aparelho excretor renal bilateralmente.

Foi realizado procedimento angiográfico para embolização da fístula, sem intercorrências.

Clinicamente, verificou-se melhoria da cefaleia postural; imagiologicamente, observou-se redução das dimensões dos hematomas subdurais.

Conclusão: As fístulas veno-LCR são uma causa rara e subdiagnosticada de hipotensão intracraniana espontânea. A drenagem do líquido para o sistema venoso dificulta a sua detecção por exames de imagem convencionais, como a RM.

Como ilustrado neste caso, as fístulas veno-LCR constituem um desafio diagnóstico, sendo uma causa a ter em conta em casos de hipotensão do líquido refratária, e carecendo de técnicas diagnósticas e terapêuticas mais especializadas.

Cefaleias

EP-145 - RESULTADOS A LONGO PRAZO (>24 MESES) DE TRATAMENTO COM ANTI-CGRP NA ENXAQUECA: UM ESTUDO DE VIDA REAL UNICÊNTRICO

Mariana Henriques¹; Teresa Ascensão¹; Joana Moniz Dionísio¹; Rita Pinheiro¹; Marlene Saraiva¹; Sara Machado¹; Elsa Parreira¹

1-Departamento de Neurologia, Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Os anticorpos monoclonais anti-CGRP têm sido eficazes e seguros no tratamento da enxaqueca, mas carecem estudos de vida real que avaliem os seus efeitos a longo prazo.

O nosso objetivo foi investigar a eficácia e segurança do tratamento com anticorpos monoclonais anti-CGRP por mais de 24 meses.

Métodos: Estudo observacional, retrospectivo, unicêntrico. Incluídos doentes refratários a três ou mais preventivos, tratados com anticorpo monoclonal (erenumab, fremanezumab ou galcanezumab) pelo menos 24 meses. Dados recolhidos dos processos clínicos e dos calendários de cefaleias. Os efeitos adversos foram avaliados. Foram aplicadas escalas de impacto (PGI, MIDAS, HURT, HIT-6, SF-12) e escalas de ansiedade e depressão, a cada 3 meses. Análise descritiva com SPSS®

Resultados: Incluídos 28 doentes, idade mediana de 44 anos (IIQ-19). Cinquenta por cento realizaram erenumab (n=14), 21,4% fremanezumab (n=6) e 28,6% galcanezumab (n=8). Vinte e cinco por cento tinham enxaqueca crónica. A duração mediana do tratamento foi de 28 meses (mínimo 24; máximo 42). A maioria dos efeitos adversos foram gastrointestinais, não ocorrendo nenhum grave. Aos 12 meses, 39,3% dos pacientes reduziram os dias de enxaqueca em mais de 50% e 28,6% em mais de 75% (p=0,004). Aos 24 meses, 50,0% dos pacientes apresentaram uma redução de 50% (39,3% mais de 75%). Aos 36 meses, todos os pacientes apresentaram uma redução de 50% nos dias de cefaleia em comparação com o início, com 40,0% a reduzir em mais de 75%. A incapacidade melhorou progressivamente, com MIDAS a diminuir de 72,9 para 25,7 aos 12 meses e 20,4 aos 24 meses (p=0,021).

Conclusão: Este estudo de vida real demonstra benefício sustentado no tratamento com anticorpos monoclonais anti-CGRP na enxaqueca, mesmo após 24 meses de utilização, com excelente resposta a longo prazo. A intensidade e frequência de episódios mantiveram-se em redução ao longo do tempo, com melhoria da incapacidade e efeitos colaterais mínimos.

Cefaleias

EP-146 - OBSTIPAÇÃO COMO EFEITO ADVERSO DOS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP: A RELAÇÃO DA OBSTIPAÇÃO PRÉ-EXISTENTE E O IMPACTO NO TRATAMENTO DA ENXAQUECA

Teresa Ascensão Pinheiro¹; Mariana Henriques¹; Rita Pinheiro¹; Marlene Saraiva¹; Sara Machado¹; Elsa Parreira¹

1-Departamento de Neurologia – Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: As terapias direcionadas ao CGRP são geralmente bem toleradas, e a obstipação é o efeito colateral mais frequente, sendo mais prevalente com o erenumab. Os fatores predisponentes, que possivelmente contribuem para o início deste sintoma, como a obstipação pré-existente, não foram previamente avaliados. O nosso objetivo foi determinar a prevalência da obstipação como efeito adverso da terapia com anticorpos monoclonais (mAbs) em pacientes com e sem obstipação pré-existente.

Métodos: Este é um estudo retrospectivo, unicêntrico, que inclui todos os pacientes com enxaqueca tratados na nossa instituição com mAbs. Os dados clínicos sobre obstipação pré-existente, como efeito colateral e o seu tratamento foram colhidos através dos registos clínicos, o que constitui uma análise estatística descritiva (SPSS).

Resultados: De 170 pacientes (60 tratados com erenumab, 46 com galcanezumab, 42 com fremanezumab, 7 com eptinezumab), 92,7% eram mulheres, com idade média de 45,2 anos. 35 pacientes (21,3%) tinham obstipação prévia. 50 pacientes

(29,4%) relataram obstipação como efeito colateral (seja de novo/agravamento após mAbs).

A obstipação foi reportada como efeito colateral em 19,2% dos pacientes sem obstipação prévia e em 54% dos pacientes previamente obstipados. A maioria das queixas foi tratada com sucesso com laxantes, mas em 6% o tratamento precisou de ser interrompido; num desses casos, a obstipação foi complicada com sangramento retal e hemorroidas. Dos pacientes que relataram obstipação como efeito adverso, 52% foram tratados com erenumab, 28% com galcanezumab e 20% com fremanezumab. Nenhum dos pacientes tratados com eptinezumab relatou este efeito secundário.

Conclusão: Aproximadamente um terço (29,4%) dos nossos pacientes reportaram obstipação como efeito colateral do tratamento (a maioria já tinha obstipação pré-existente que agravou). A obstipação pré-existente deve ser um fator determinante na escolha do anticorpo a ser administrado (preferencialmente eptinezumab ou fremanezumab). A obstipação levou à suspensão do tratamento numa percentagem não desvalorizável dos nossos pacientes.

Cefaleias

EP-147 - IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION PRESENTING WITH STRICTLY UNILATERAL PAPILEDEMA

Andrea Cabral¹; Mariam Cazola²; Rita Sousa⁴; Beatriz Silva³; Sara Matos³; Pedro Barradas⁴; Ana Inês Martins^{3,5}; André Jorge¹; João Sargento^{3,5}; João Lemos^{3,5}

1-Neurology Department, Gaia Espinho Local Health Unit, Gaia, Portugal; 2-Neurology Department, São José Local Health Unit, Lisbon, Portugal; 3-Neurology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 4-Neuroradiology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Intracranial hypertension classically manifests with bilateral papilledema. Very rarely, it might present with strictly unilateral papilledema, which poses a diagnostic challenge, as it may suggest alternative conditions such as unilateral optic neuropathy. We present a case of intracranial hypertension with unilateral papilledema.

Case Report: A 45-year-old male presented with transient visual obscurations in the right eye over the past four months. On exam, best corrected visual acuity was 20/20 and color vision was 17/17 in both eyes. Intraocular pressure was 14 mmHg in both eyes. There was a right relative afferent pupillary defect and severe optic disc edema in the right eye, with thickening of retinal nerve fiber layer on optical coherence tomography, and a completely normal disc in the fellow eye. Perimetry revealed an enlarged blind spot in the right eye. Blood work was negative for inflammatory and infectious markers. Brain CT venography was normal. CSF opening pressure was 30 cm H₂O with normal cytochemistry. Brain and orbit MRI showed an empty sella turcica, intraocular protrusion of the right optic disc and enlargement of the perioptic nerve CSF spaces, more on the right. The bony optic canal area assessed on orbit CT was smaller on the left (20 mm² vs 16 mm²). Idiopathic intracranial hypertension was diagnosed and acetazolamide 1000 mg daily was started and later increased to 2000 mg daily due to lack of improvement. Four months later, visual symptoms resolved, perimetry was normal, and optic disc edema started to improve.

Conclusion: Intracranial hypertension should be considered in the setting of unilateral optic disc edema, particularly if central

vision is spared. Response to high dosage acetazolamide is critical to secure the diagnosis, even if occurring late in the process. A smaller bony optic canal on the side of the normal optic disc might have contributed to papilledema phenotype in our case.

Cefaleias

EP-148 - QUASE CEGA SEM DAR POR ISSO: UM CASO ATÍPICO DE HIPERTENSÃO INTRACRANIANA IDIOPÁTICA

Sofia Marinho Pinto¹; Janice Pereira Alves¹; Gonçalo V. Bonifácio¹

1-Hospital de São Bernardo, ULS Arrábida

A hipertensão intracraniana idiopática (HII) é uma síndrome de etiologia mal-esclarecida que resulta de pressão intracraniana aumentada, mais frequente em mulheres em idade fértil com aumento ponderal. Apresenta-se habitualmente com cefaleia, obscurações visuais, acufenos pulsáteis e diplopia, afetando frequentemente o nervo abducente. O diagnóstico precoce é essencial para prevenir alterações visuais irreversíveis.

Mulher, 18 anos, com excesso de peso e sob contraceção oral combinada, desenvolve cefaleia com características migranosas com duração de 3 dias e resolução após analgesia combinada com ergotamínicos. 2 dias depois é observada em consulta de Oftalmologia por visão turva no OE tendo sido objetivado extenso papiledema bilateral e acuidade visual (AV) OD 5/10 e OE 4/10. À admissão no Serviço de Urgência apresentava ainda discromatopsia, limitação da supravversão, nistagmo de fase rápida para a esquerda na levoversão, e limitação da abdução do OD com nistagmo do OE na dextroversão. Restante exame neurológico sem alterações relevantes.

Análiticamente com mutação *PTG20210A* positiva em heterozigotia. Realizada PL com pressão de abertura >50cmLCR, sem outras alterações do LCR. TC-CE e veno-TC sem alterações relatadas. A RM-E revelou estenose na transição do seio transversal para o seio sigmoide bilateralmente, em angiografia quantificadas como <50% e sem indicação cirúrgica.

Iniciou acetazolamida com franca melhoria clínica e do papiledema, com AV OD 7/10 e OE 8/10 ao 7.º dia. Repetiu PL após 3 semanas, com 28 cmLCR de pressão de abertura. A terapêutica foi titulada até 1250 mg bid e tem sido bem tolerada.

Este caso revela uma apresentação atípica de HII pelo caráter transitório da cefaleia e pela afeção complexa dos nervos oculomotores e sistema vestibular. O facto de a doente se manter paucissintomática apesar do extenso papiledema e defeito objetivo de AV alerta para a necessidade de manter um elevado nível de suspeição clínica em mulheres jovens com cefaleia e sintomas visuais.

Cefaleias

EP-149 - CONTEMPORARY PROSPECTIVE UNDERSTANDING OF MIGRAINE REAL-WORLD EVIDENCE (CAPTURE): BASELINE CLINICAL CHARACTERISTICS

Messoud Ashina^{1,2}; Mario F. P. Peres³; Richard J. Stark⁴; Michel Lanteri-Minet^{5,6}; Elizabeth Tucker⁷; Yingyi Liu⁸; Jessica Lam⁷; Huy Ha⁷; Laurent Delahaye⁹; Filipa Sotero¹⁰; Patricia Pozo-Rosich¹¹

1-Department of Neurology, Danish Headache Center, Copenhagen University Hospital – Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark; 2-Department of Clinical Medicine, University of Copenhagen, Copenhagen, Denmark; 3-University of São Paulo, São Paulo, Brazil;

4-Alfred Hospital and Monash University, Melbourne, VIC, Australia; 5-Pain Department and FHU InovPain, CHU Nice and Côte Azur University, Nice, France; 6-INSERM U1107 Migraine and Trigeminal Pain, Auvergne University, Clermont-Ferrand, France; 7-AbbVie, Toronto, ON, Canada; 8-AbbVie, North Chicago, IL, USA; 9-AbbVie, Rungis, France; 10-CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; 11 – Headache Unit, Neurology Department, Vall d'Hebron University Hospital, and Headache and Neurological Pain Research Group, Vall d'Hebron Institute of Research, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, Spain

Introduction: CAPTURE is a 2-year, international, prospective, longitudinal study that aims to enhance our understanding of disease burden and treatment patterns among people living with migraine, stratified by headache frequency.

Methods: Adults with ≥ 1 -year migraine diagnosis aged < 50 years at onset who were taking ≥ 1 medication indicated for migraine and had ≥ 4 monthly headache days (MHDs) in the 3 months before screening were assigned to cohorts based on MHD frequency (cohort 1: 4- < 8 ; cohort 2: 8- < 15 ; cohort 3: ≥ 15). Descriptive data for baseline demographics and clinical characteristics (migraine duration, MHDs, monthly migraine days [MMDs], monthly acute medication use days, migraine-related comorbidities) are presented. Changes from baseline in MHDs, MMDs, acute medication use days, and patient-reported outcomes across the study period and durations of current and subsequent migraine treatment use will be assessed.

Results: As of December 2023, among the 239 participants (cohort 1: $n=68$; cohort 2: $n=104$; cohort 3: $n=67$), mean age was 40.8-42.6 years, $>95\%$ of participants were White, $>78\%$ were female, and $>77\%$ resided in Europe. Mean duration of migraine since onset was similar among cohorts (23.0-23.8 years). Past use of preventive treatments was high (cohort 1, 81.8%; cohort 2, 81.4%; cohort 3, 92.3%). The most prevalent migraine-related comorbidity was hypertension (cohort 1: 4.4%; cohort 2: 7.7%; cohort 3: 9.0%).

Conclusion: CAPTURE aims to provide pivotal data on the longitudinal course of migraine and associated treatment patterns, stratified by headache frequency. This study promises to provide insights for developing tailored treatment approaches for people with migraine.

Cefaleias

EP-150 - CONTEMPORARY PROSPECTIVE UNDERSTANDING OF MIGRAINE REAL-WORLD EVIDENCE (CAPTURE): BASELINE PATIENT-REPORTED OUTCOMES

Elizabeth Leroux¹; Peter J. Goadsby^{2,3}; Zaza Katsarava⁴; Michel Lanteri-Minet^{5,6}; Elizabeth Tucker⁷; Yingyi Liu⁸; Jessica Lam⁷; Huy Ha⁷; Laurent Delahaye⁹; **Andreia Costa**¹⁰; Patricia Pozo-Rosich¹¹
1-Montreal Neurological Clinic, Montreal, QC, Canada; 2-NIHR-King's Clinical Research Facility, King's College, London, UK; 3-University of California, Los Angeles, Los Angeles, CA, USA; 4-Evangelical Hospital Unna, Unna, Germany; 5-Pain Department and FHU InovPain, CHU Nice and Côte Azur University, Nice, France; 6-INSERM U1107 Migraine and Trigeminal Pain, Auvergne University, Clermont-Ferrand, France; 7-AbbVie, Toronto, ON, Canada; 8-AbbVie, North Chicago, IL, USA; 9-AbbVie, Rungis, France; 10-Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 11-Headache Unit, Neurology Department, Vall d'Hebron University Hospital, and Headache and Neurological Pain Research Group, Vall d'Hebron Institute of Research, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, Spain

Introduction: CAPTURE is a 2-year, international, prospective, longitudinal study aiming to elevate the understanding of

disease burden and treatment patterns among people living with migraine, stratified by headache frequency.

Methods: Adults with migraine diagnosed for ≥ 1 year, aged < 50 years at onset, and taking ≥ 1 medication indicated for migraine with ≥ 4 monthly headache days (MHDs) in the prior 3 months were assigned to cohorts based on headache frequency (cohort 1: 4- < 8 MHDs; cohort 2: 8- < 15 MHDs; cohort 3: ≥ 15 MHDs). Descriptive data for baseline characteristics and patient-reported outcomes (PROs) (Migraine Disability Assessment [MIDAS], Migraine-Specific Quality of Life questionnaire v2.1 [MSQv2.1], Work Productivity and Activity Impairment Questionnaire [WPAI], Headache Impact Test-6, Patient Global Impression-Severity, Hospital Anxiety and Depression Scale, Migraine Interictal Burden Scale) are presented. End-points include durations of current/subsequent migraine treatment use and change from baseline of clinical outcomes (eg, MHDs, medication use, PROs).

Results: Among 239 participants (as of December 2023; cohort 1: $n=68$; cohort 2: $n=104$; cohort 3: $n=67$), baseline PROs indicated greater impairment and poorer quality of life with higher MHDs. For cohorts 1, 2, and 3, respectively, baseline mean (SD) MIDAS total scores were 29 (40), 33 (30), and 61 (52); MSQv2.1 Role Function-Restrictive scores were 58.9 (17.5), 53.4 (20.8), and 44.8 (22.0); and WPAI migraine-related impairment was 39.4 (27.2), 40.6 (24.8), and 52.0 (22.8).

Conclusion: Baseline PROs suggest greater disease burden among participants with higher MHD frequency. CAPTURE will provide critical data on migraine disease patterns and the associated burden over time.

D. Metabólicas

EP-151 - HYPERTHYROIDISM, AN OLD BUT GOLD CAUSE OF OPHTHALMOPATHY

André Fernandes^{1,2}; Sofia Vedor³; Sara Carvalho³; Sandra Belo⁴; **Daniela Ferro**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Endocrinologia Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

Introduction: Thyroid ophthalmopathy is an autoimmune disorder affecting the orbit, marked by symptoms such as eyelid retraction, proptosis, and complex ophthalmoplegia. In severe instances, it can lead to vision loss, making early detection crucial.

Case Report: A 47-year-old male smoker, with no relevant personal clinical history, presented with a sudden onset of oblique binocular diplopia in the primary position of gaze, which worsened with supraversion, persisting for approximately one month. He also reported new-onset insomnia and an unintentional weight loss of 8 kg over the past four months. Physical examination revealed diaphoresis and bilateral eyelid retraction. Neurological examination demonstrated restricted eye movements in several directions, notably in supraversion and abduction of the right eye, with diplopia observed in primary gaze, supraversion, and lateral gaze. Additionally, a low-amplitude, high-frequency postural tremor was observed in the upper limbs. A basic laboratory workup, including thyroid function tests, revealed a suppressed thyroid-stimulating hormone level and elevated free thyroxine. Magnetic resonance imaging of the brain and orbits revealed diffuse thickening of the extraocular muscles, most notably involving the inferior recti, findings consistent with thyroid ophthalmopathy. Ophthalmology sub-

sequently evaluated the patient, and in the absence of any signs of optic nerve dysfunction, treatment with propylthiouracil 150 mg twice daily was initiated. For further management, the patient was referred for follow-up in ophthalmology-orbitopathy and endocrinology clinics. At the one-month follow-up, free thyroxine levels were within the normal range, however, there was a noted worsening of orbitopathy, as evidenced by increased restriction of abduction bilaterally. Consequently, it was decided to initiate oral corticosteroid therapy with prednisolone at a dosage of 40 mg once daily.

Conclusion: The differential diagnosis of diplopia encompasses conditions affecting the cranial nerve nuclei and nerves, as well as primary muscle and orbital disorders.

D. Metabólicas

EP-152 - DOENÇA MITOCONDRIAL E AVC: A IMPORTÂNCIA DO ESTUDO ETIOLÓGICO

Mariana Secco¹; Ângelo Fonseca¹; Cristina Duque¹

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

Introdução: As doenças mitocondriais associam-se frequentemente a sintomatologia neurológica, nomeadamente em contexto de episódios *stroke-like* ou de eventos cerebrovasculares potencialmente relacionados com o seu envolvimento extra-neurológico (como diabetes ou cardiopatia). Além disso, estes doentes podem ainda ter fatores de risco vasculares independentes que impliquem investigação e prevenção secundária individualizadas.

Casos Clínicos:

Caso 1: Homem de 37 anos admitido por afasia e hemiparesia direita de instalação súbita. Apresentava antecedentes de doença renal crónica (DRC), cardiomiopatia hipertrófica (CMH), calcificações dos gânglios da base e tinha sido diagnosticado recentemente com uma trombose das artérias aorta e poplitea. De antecedentes familiares, a mãe tinha DRC e o irmão atraso de desenvolvimento e CMH.

A RM-CE demonstrou uma lesão isquémica aguda no giro pré-central esquerdo. Admitindo-se como etiologia mais provável uma embolia secundária ao trombo aórtico, foi iniciada hipocoagulação.

Dado o envolvimento multissistémico e a história familiar, suspeitou-se da existência de uma doença mitocondrial. Foi detetada uma variante em homoplasmia no gene *MV-NT* (NC_012920.1:m.1630A>G), confirmada também na biópsia de músculo.

Caso 2: Homem de 58 anos admitido por défice motor transitório do membro inferior esquerdo. Tinha história de diabetes *mellitus* de início em idade jovem e hipoacusia neurossensorial. Do lado materno, vários familiares tinham hipoacusia. O doente tinha já sido estudado por suspeita de doença mitocondrial, sendo portador conhecido de uma variante em homoplasmia no gene *MT-CO3* (NC_012920.1:m.9325T>C).

A RM-CE revelou uma lesão isquémica cortical frontoparietal direita. Pela localização sugestiva de etiologia embólica, iniciou-se monitorização cardíaca prolongada. Foi diagnosticada uma fibrilhação auricular paroxística que motivou início de hipocoagulação.

Conclusão: Apresentamos dois casos de doentes com variantes genéticas potencialmente associadas a MELAS (*mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes*) e AVCs isquémicos de etiologia independente que necessitaram de prevenção secundária específica, realçando a importância da investigação detalhada nos eventos cerebrovasculares mesmo na suspeita de doença mitocondrial.

D. Metabólicas

EP-153 - DOENÇA DE MCARDLE E RETINOPATIA, DOIS LADOS DA MESMA MOEDA?

Catarina Borges¹; André Costa¹; Ana Paula Sousa²; Teresa Coelho²; Marcio Cardoso²

1-Serviço de Neurologia, ULS de Trás-os-Montes e Alto Douro;

2-Serviço de Neurofisiologia, ULS Santo António

Introdução: A doença de McArdle (DM) constitui uma doença do armazenamento do glicogénio por mutação no gene *PYGM*, de transmissão autossómica recessiva. A miopatia metabólica constitui a sua principal manifestação clínica, conduzindo a intolerância ao exercício físico, mialgias e rabdomiólise. Contudo, esta entidade pode também associar-se a hiperuricémia, disfunção tiroideia e retinopatia.

Caso Clínico: Senhor de 68 anos com quadro desde os 7-8 anos de idade caracterizado por fadiga e mialgias com o esforço físico intenso, padrão que manteve durante vários anos sem notória incapacidade associada. Pelos 50 anos com agravamento pautado por intensificação de mialgias e necessidade de repouso durante esforços físicos moderados. Sem fenómeno de *second-wind* claro. Sem relação dos sintomas com a alimentação. A primeira avaliação por Neurologia foi aos 61 anos, motivada por hiperCKémia em estudo analítico. Sem alterações de relevo ao exame neurológico. Foi realizada biópsia muscular que revelou alterações compatíveis com glicogenose tipo V, portanto, DM, posteriormente confirmada em teste genético. Aos 62 anos, iniciou quadro de diminuição de acuidade visual bilateral. Foi avaliado por Oftalmologia que documentou hipovisão bilateral (0,7 à direita e 0,4 à esquerda), normal pressão intra-ocular. Na fundoscopia, observada maculopatia com condensações vítreas bilaterais de padrão reticular e atrofia macular geográfica do olho esquerdo, sem alterações do disco óptico. Estas alterações foram corroboradas na angiografia fluoresceínica e na tomografia de coerência óptica que revelaram degeneração do epitélio pigmentado da retina, inclusivamente com atrofia completa desta camada no olho esquerdo, e alterações na camada nuclear externa.

Conclusão: Este caso serve o propósito de alertar para a associação entre a DM e a retinopatia por distrofia do epitélio pigmentar da retina. Tal como neste caso, nos casos descritos na literatura o diagnóstico oftalmológico ocorre sobretudo em doentes entre a quinta e sétima década de vida e com diagnósticos tipicamente tardios de DM.

D. Metabólicas

EP-154 - ENCEFALOPATIA TÓXICA INDUZIDA POR OZONO: APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE UMA ENTIDADE RARA

Daniela Dias Dinis¹; José Sá Silva²; Carlos Andrade¹; Raquel Samões¹

1-Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; 2-Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António

Introdução: A encefalopatia tóxica induzida por ozono é uma entidade rara, que se pode manifestar associada a cefaleia, alterações visuais, náuseas e vômitos, independentemente do modo de administração do ozono. A sintomatologia surge geralmente pouco tempo após a exposição. Uma percentagem

importante dos casos descritos associa-se a alterações em território da circulação posterior, sendo a apresentação com clínica e imagem lateralizadas ainda mais rara.

Caso Clínico: Mulher de 78 anos, autônoma, com fatores de risco vascular e patologia degenerativa da coluna. Admitida com desvio oculocefálico para a direita, hemianópsia homônima esquerda e hemiparésia esquerda grau 2, de instalação aguda, imediatamente após procedimento minimamente invasivo da coluna vertebral - ozonoterapia intradiscal. O procedimento decorreu sem intercorrências, não tendo sido descritas flutuações da pressão arterial. Realizou estudo imagiológico com TC cerebral, angio e perfusão, sem alterações. No dia seguinte, apresentava-se desatenta, com discurso delirante e persistência do déficit motor. Realizou eletroencefalograma, com lentificação fronto-temporal direita, sem atividade paroxística nem critérios de estado de mal, e punção lombar, demonstrando apenas proteinorráquia 0,89 g/dL. A RM cerebral revelou extenso edema vasogénico cortico-subcortical frontoparietal paramediano direito, com padrão sugestivo de PRES, enquadrável em toxicidade secundária. A doente melhorou em dias, sem tratamento dirigido. Na reavaliação aos 3 meses, encontrava-se sem qualquer sintomatologia e com RM evidenciando resolução total do hipersinal, sem sequelas.

Conclusão: As encefalopatias tóxicas podem apresentar-se com instalação aguda de sinais focais. A relação temporal permite inferir o nexo de causalidade na maioria dos casos, após exclusão de outras etiologias. As técnicas de administração de ozono são consideradas relativamente seguras, embora existam riscos de potenciais complicações neurológicas.

D. Metabólicas

EP-155 - ALTERAÇÃO NEUROPSIQUIÁTRICA COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DE SÍNDROME DE CUSHING

Anabela Câmara¹; Stefanie Moreira²; Aurora Costa²; Octavia Da Costa²; Eduardo Freitas²; Sofia Rocha²

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal;

2-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: A síndrome de Cushing (SC) ACTH dependente é um distúrbio metabólico endógeno caracterizado por hipersecreção de cortisol. Em 80% dos casos deve-se à secreção de ACTH por adenoma hipofisário e em 20% dos casos por secreção ectópica de ACTH. As manifestações neuropsiquiátricas mais comuns na SC são a ansiedade e depressão, sendo que a mania e psicose estão descritas em apenas 8% destes pacientes. Também pode ser observado tremor, declínio cognitivo e miopatia proximal.

Caso Clínico: Homem de 52 anos com antecedentes de um internamento psiquiátrico em 2012 por perturbação dissociativa e HTA sem adesão à terapêutica.

Trazido ao Serviço de Urgência por alterações do comportamento e discurso com uma semana de evolução - objetivada pressão do discurso, elevado fluxo de ideias, humor expansivo e sensação de grandiosidade. Sem défices neurológicos focais. Tinha tensão arterial elevada e edemas dos membros inferiores.

Analiticamente, notadas leucocitose e hipocalemia. Fez TC TAP, TC-CE, EEG e punção lombar (PL). Registrando-se apenas hiperproteinorráquia.

Foi avaliado por psiquiatria que entendeu não haver psicopatologia primária.

Prosseguiu-se investigação no internamento com RM-CE que mostrou um macroadenoma hipofisário.

Avaliado por endocrinologia após estudo dirigido concluiu tratar-se de uma síndrome de Cushing ACTH dependente por macroadenoma hipofisário.

Durante o internamento desenvolveu hiperglicemias, miopatia proximal e fraturas ósseas em D11 e L2.

Foi transferido para os cuidados da endocrinologia para tratamento dirigido.

Conclusão: Apesar da patologia neuropsiquiátrica ser comum na SC, a mania e a psicose são sintomas iniciais raros. Um atraso no diagnóstico pode sujeitar o paciente a internamentos psiquiátricos ou psicofármacos e pode ter risco de mortalidade. É fundamental estar ciente desta entidade, especialmente na presença de clínica sugestiva, para uma abordagem terapêutica célere e eficaz.

D. Metabólicas

EP-156 - MIELOPATIA NA DOENÇA DE CROHN: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Miguel Pimenta¹; Carolina Gavancho¹; Marisa Brum¹; José Rosa¹

1-ULS São Jose

Introdução: Os défices nutricionais estão presentes na maioria dos doentes com Doença Inflamatória Intestinal (DII), sendo consequência da diminuição da absorção e ingestão alimentares. Do ponto de vista neurológico representam um desafio diagnóstico, dado que se associam a múltiplas manifestações clínicas e frequentemente inespecíficas. Entre os mais comuns contam-se o déficit de vitamina B12 e D, ferro, folatos, zinco e selénio.

Caso Clínico: Homem de 65 anos com doença de Crohn desde 1990 e com antecedentes de vagotomia, gastroenterostomia e tratamento com azatioprina, infliximab, metotrexato e vedolizumab.

Em 2023 surgem sintomas progressivos de sensação de dormência na face anterior do tronco, dificuldade em iniciar a micção, desequilíbrio na marcha e menor destreza nos membros superiores. À observação, a destacar marcha com alguma instabilidade, possível em pontas e calcanhares, reflexos osteotendinosos abolidos nos membros inferiores, apalestesia, erros de propriocepção e hipostesia álgica em meia alta nos membros inferiores.

No estudo complementar identificou-se prolongamento do tempo de condução central nos potenciais evocados somato-sensitivos dos membros inferiores, exame citoquímico do LCR apenas com hiperproteinorráquia (67 mg/dL), RM cervico-dorsal sem alterações relevantes. Analiticamente com anemia macrocítica (hemoglobina 9,4 g/dL, reticulocitose (7,20%), anisopoiquilocitose, níveis normais de ácido fólico, vitamina B12, vitamina A e tiamina. Extenso estudo de exclusão de neoplasia oculta negativo. Por fim, documentou-se déficit de vitamina E (356 ug/dL, valor de referência 500 - 1800) e cobre (24 ug/dL, valor de referência 70 - 140). Concluiu-se a existência de mielopatia por défices nutricionais associados à DII de base. Após suplementação vitamínica, encontra-se atualmente sobreponível.

Conclusão: Os défices de cobre e vitamina E, embora raros, podem surgir na DII. As suas manifestações clínicas são diversificadas e o atingimento medular pode cursar sem alterações imagiológicas. Perante o contexto clínico apropriado, a prevenção e a suspeita clínica precoces são fundamentais, evitando défices neurológicos irreversíveis.

D. Metabólicas

EP-157 - NEUROIMAGING APPROACH TO TOXIC AND METABOLIC BRAIN DISORDERS AFFECTING WHITE MATTER

Cristiano Esteves¹; Guilherme Martins¹; Maria Ribeiro Gomes¹; Graça Sá¹; Inês Carneiro¹

1-Neuroradiology Department, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal.

Introduction: Toxic and metabolic brain diseases include a vast group of pathologies that affect the central nervous system and can lead to catastrophic results, especially in the absence of early suspicion. Along with medical history, neuroimaging plays a key role in the diagnostic approach. MRI studies generally present signal characteristics and topographic distributions that should raise suspicion for such diagnoses providing compatible clinical context. In addition to the involvement of the gray matter, the affection of the white matter is common, especially the periventricular white matter, corpus callosum and central protuberance. However, the diagnosis remains challenging, considering that it represents a heterogeneous group of diseases, especially white matter involvement, with imaging characteristics that may be nonspecific and common to several pathologies.

Methods: We retrospectively reviewed brain MR imaging of patients with toxic and metabolic diseases involving the brain white matter from the imaging database of our tertiary center from January 2019 to July 2024. A practical radiological approach to address the imaging findings of these diseases is proposed.

Discussion: A systematic approach with practical clues for diagnosis based on the most common imaging patterns involving the brain white matter encountered in clinical practice is proposed, including (1) periventricular white matter; (2) corpus callosum and (3) central pontine. The neuroimaging differential diagnosis of toxic causes, including heroin toxicity, medicines, such as methotrexate, and metabolic etiologies, from liver failure, Marchiafava-Bignami disease, reversible splenic lesions and osmotic demyelination syndrome are discussed.

Conclusion: Toxic and metabolic conditions affecting the brain white matter may present specific imaging patterns that may narrow the differential diagnosis. A thorough medical history is essential to determine underlying causes over other disease groups with similar imaging features.

D. Metabólicas

EP-158 - DOENÇA DE ALEXANDER DO ADULTO: A IMPORTÂNCIA DE UMA DISCUSSÃO MULTIDISCIPLINAR

Carolina Cunha¹; Marco Almeida¹; Fernando Matias¹; Maria Carmo Macário^{1,3,4}; Daniela Jardim Pereira^{2,4}; João Durães^{1,3,4}

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; 2-Serviço de Neuroradiologia, ULS Coimbra; 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, ULS Coimbra; 4-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

Introdução: A doença de Alexander (AxD) é uma leucodistrofia autossômica dominante rara, causada por mutações no gene *GFAP*. As formas do adulto são menos frequentes, apresentando-se maioritariamente com sintomas motores e bulbares, sendo o diagnóstico frequentemente retardado. A RM de crânio e medular é útil para uma suspeita inicial e diagnóstico diferencial.

Caso Clínico: Homem, 49 anos, apresenta-se com história progressiva ao longo de 10 anos de desequilíbrio da marcha, fraqueza generalizada, incontinência urinária, disartria e disfagia, ficando restrito a cadeira-de-rodas. Tinha antecedentes de escoliose, osteoporose e insuficiência respiratória restritiva. O pai teria morrido aos 30 anos com doença cardíaca não-caracterizada, sem outra história familiar relevante. Recorre ao serviço de urgência por sonolência excessiva, bradicardia (35 bpm) e hipotermia (28°C). O exame neurológico revelava disartria severa e disfagia, tetraparésia espástica, hiperreflexia e sinal de Babinsky bilateral. A avaliação diagnóstica inicial foi sem alterações. A RM-crânio mostrou hiperintensidade T2-FLAIR da substância branca difusa, bilateral e simétrica, com ligeiro predomínio fronto-parietal, e atrofia bolbar severa. A RM-medular cervical mostrou atrofia medular severa. O painel NGS das leucodistrofias revelou uma variante no gene *GFAP* em heterozigotia c.1127G>A(p.(Arg376Gln)), inicialmente reportada como variante de significado indeterminado. Após revisão e discussão multidisciplinar dos achados clínicos, radiológicos e genéticos, foi reclassificada como provavelmente patogénica.

Conclusão: Uma revisão cuidadosa e em discussão multidisciplinar levou ao diagnóstico de uma doença ultra-rara. Em retrospectiva, o episódio de urgência poderá ser explicado por uma disautonomia severa, um sintoma frequente na AxD. Aconselhamento genético e tratamento sintomático apropriados devem ser oferecidos a estes doentes.

Genética

EP-159 - SÍNDROME DE TREMOR/ATAXIA ASSOCIADA AO X FRÁGIL: SINAIS IMAGIOLÓGICOS QUE DEVEM SER RECONHECIDOS

Rita Coutinho¹; Mariana Gomes¹; Sara Gomes²; Leonor Francisco³; Ângelo Carneiro¹; Mariana Santos⁴

1-Unidade Local de Saúde de Braga, Serviço de Neuroradiologia; 2-Unidade Local de Saúde, Serviço de Neurologia; 3-Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Serviço de Neurologia; 4-Unidade Local de Saúde de São João, Serviço de Neuroradiologia

Introdução: A síndrome de tremor/ataxia associada ao X frágil (FXTAS) é uma entidade genética que integra o grupo de doenças do movimento degenerativas progressivas, resultante de uma pré-mutação do gene *FMR1*, que consiste em 55 a 200 repetições CGG na região 5' não traduzida.

A FXTAS tem alterações imagiológicas clássicas que, associadamente às manifestações clínicas, tem um papel ativo no seu diagnóstico definitivo.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino de 54 anos, sem antecedentes de relevo, foi referenciado para consulta externa de Neurologia por quadro de ataxia cerebelosa ligeira/moderada, caracterizada por instabilidade na marcha e disartria, e incontinência urinária, com cerca de um ano de evolução. Associadamente, o doente referia algum défice de atenção, apatia e dificuldade na execução de tarefas múltiplas. Ao exame neurológico, apresentava: disartria, prova dedo-nariz imperfeita, hiperreflexia osteotendinosa, reflexos cutâneo-plantares extensores, marcha com base ligeiramente alargada, com inclinação anterior, claudicante, e instabilidade nas voltas quando as faz com maior rapidez. Realizou ressonância magnética (RM) cerebral que demonstrou hipersinal em T2/FLAIR envolvendo o corpo caloso, sobretudo o esplénio, os pedúnculos cerebelosos médios de forma bilateral e simétrica, sem efeito expansivo, sem restrição à difusão ou realce após contraste, bem como

atrofia encefálica global. Os achados imagiológicos levantaram a hipótese diagnóstica de FXTAS, tendo sido requisitado estudo genético, que detetou um alelo com uma pré-mutação com 103 (± 5) repetições CGG na região analisada do gene *FMR1*, suportando o diagnóstico.

Conclusão: A FXTAS é, ainda, uma entidade rara e, muitas vezes, sub-reconhecida /subdiagnosticada. Em doentes de meia-idade com ataxia, tremor inexplicável e declínio cognitivo, a realização de RM cerebral é fundamental para exclusão de outras causas e para suporte diagnóstico desta doença. O seu diagnóstico tem implicações futuras importantes, não apenas para o doente, mas também para a descendência, através de aconselhamento e testes genéticos.

Genética

EP-160 - EXPANSÃO AAGGG NO GENE *RFC1* E CANVAS: APRESENTAÇÃO SEM ATAXIA CEREBELOSA

Carolina Gavancho^{1,2}; Miguel Pimenta¹; José Rosa¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal

Introdução: A expansão de repetições AAGGG no gene *RFC1* é uma causa de ataxia de início tardio, incluindo a síndrome de ataxia cerebelosa, neuropatia e arreflexia vestibular (CANVAS). Contudo, a apresentação clínica pode ser diversificada.

Caso Clínico: Homem de 67 anos, com antecedentes de disfunção do nó sinusal (sob *pacemaker*) e fenómeno de Raynaud. Inicialmente avaliado por queixas com 6 anos de evolução, lentamente progressivas, de instabilidade da marcha (predominantemente na obscuridade), dormência e parestesias nos membros. No exame neurológico, nesta altura, apenas se identificava hipoestesia algica distal e simétrica nos quatro membros. O EMG documentava ganglionopatia sensitiva. Excluíram-se causas hematológicas, metabólicas, infecciosas, autoimunes, tumorais e tóxicas. Sem resposta a ciclo de 5 dias de imunoglobulina. Em reavaliação após alguns anos de agravamento clínico, apresentava marcha de base alargada, hipoestesia algica dispersa por áreas nos quatro membros, hiporreflexia nos membros inferiores, abolição da sensibilidade vibratória e proprioceptiva, ataxia sensitiva, prova de Romberg positiva e teste de impulso céfálico (HIT) deficitário nos planos horizontal e vertical bilateralmente; sem sinais de disfunção cerebelosa. Repetiu estudo complementar, desta vez com moderada atrofia do vérmis cerebeloso, vídeo-HIT com ganhos reduzidos e simétricos nos seis canais semicirculares e ausência bilateral de resposta nas provas calóricas. Perante o quadro de ganglionopatia sensitiva e arreflexia vestibular bilateral, foi solicitado estudo genético para CANVAS, com identificação de expansão bialélica de repetições AAGGG no gene *RFC1*, corroborando o diagnóstico clínico da síndrome.

Conclusão: O caso ilustra uma síndrome por expansão bialélica de repetições AAGGG no gene *RFC1* na ausência do espectro clínico completo da síndrome CANVAS. Realça a variabilidade de manifestações que podem resultar desta alteração genética, sugerindo que deva ser considerada no diagnóstico diferencial e testada em contexto clínico apropriado, mesmo que incompleto.

Genética

EP-161 - ACHADOS OCULARES MOTORES NA SÍNDROME DE WOLFRAM

José Blazer Costa¹; Luís Castelhana²; Pedro Soares³; André Sobral-Pinho¹; Filipa Serrazina¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Otorrinolaringologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

Introdução: A síndrome de Wolfram, também conhecida como síndrome DIDMOAD, é uma doença genética que inclui o início precoce de diabetes mellitus insulino-dependente, atrofia óptica, diabetes insipidus e surdez neurosensorial. Existem dois tipos descritos, sendo o mais frequente o tipo 1, cuja mutação responsável é a deleção do gene *WFS1* no cromossoma 4. Manifestações neurológicas estão presentes em 60% dos casos, destacando-se a ataxia cerebelosa, disfunção bulbar, hiposmia, epilepsia e neuropatia autonómica. Neste contexto podem ainda surgir alterações da oculomotricidade, cuja descrição é infrequente na literatura. Apresentamos a avaliação da oculomotricidade de um caso de síndrome de Wolfram.

Caso Clínico: Mulher de 30 anos, com síndrome de Wolfram, referenciada à consulta de Neurologia por agravamento de desequilíbrio. Ao exame neurológico apresentava ataxia axial e apendicular, hipostesia algica e hipopalestesia em meia e luva. A melhor acuidade visual corrigida era 20/30 OU, não identificando placas de Ishihara, sem alterações na avaliação do campo central/periférico. Na fundoscopia apresentava atrofia óptica bilateral. Na avaliação da oculomotricidade apresentava na fixação square-wave-jerks, nas versões do olhar nistagmo evocado ipsiversivo, decomposição da perseguição, sacadas hiperométricas com aumento da latência, alinhamento ocular a ~3metros com exotropia comitante (4-dioptrias prismáticas) e a 30cm exotropia comitante (1-dioptria prismática), sem alteração na avaliação do impulso céfálico, versões e/ou duções, ou nistagmo posicional (incluindo manobra de Dix-Hallpike, hiperextensão céfálica e McClure). A RM-CE mostrava atrofia do tronco cerebral, principalmente protuberancial, axial cerebelosa, dos nervos e quiasma óptico e ausência do hipersinal fisiológico da neuro-hipófise.

Conclusão: A presença de um nistagmo evocado e hipermetria das sacadas sugerem disfunção ocular motora cerebelosa como parte do processo neurodegenerativo. São necessários estudos descritivos para avaliar a existência de um fenótipo ocular motor desta síndrome.

Genética

EP-162 - LATE-ONSET COATS PLUS SYNDROME: BROADENING THE DIFFERENTIAL DIAGNOSIS OF INTRACRANIAL CALCIFICATIONS AND PSEUDOTUMORAL LESIONS IN ADULTS

Catarina Serrão¹; Romana Rodrigues¹; Carla Guerreiro^{2,3}; Jorge Oliveira⁴; João Parente Freixo⁴; Ana Patrícia Antunes^{1,5}; Rui Barreto^{1,5}

1-Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; 2-Department of Neurological Imaging, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte,

Lisbon, Portugal; 3-Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4-Center for Predictive and Preventive Genetics, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal

Introduction: Coats plus syndrome (CPS) is a multisystemic disorder, with intracranial calcifications, cysts and leukoencephalopathy as neurological features. CPS typically presents in infancy or childhood and is caused by bi-allelic defects in *CTC1* gene, involved in telomere maintenance and DNA replication.

Case Report: A 46-year-old woman presented with a first focal seizure with impaired awareness. Her medical history was unremarkable until 33 years of age when diagnosed with infertility. At 38, she developed retinal vasculopathy and progressive restrictive lung disease under consideration for lung transplant. Her relatives reported a 2-year history of behavioral changes and cognitive decline, with progressive dependence for activities of daily living. Family history was unremarkable. Clinical examination revealed low body mass index, greying of the hair, atrophic skin, with violaceous and brownish macules. Neurological examination highlighted attention and executive function deficits, left homonymous hemianopsia, left central facial palsy and hyperreflexia. Brain MRI revealed a right frontal white matter lesion, involving U fibers, with peripheral gadolinium enhancement, vasogenic oedema and multifocal calcifications in the subcortical and deep white matter. MR angiography was normal. CSF analysis showed hyperproteinorrachia, mirrored oligoclonal bands, elevated neopterin with normal bipterins. Further studies excluded an infection or a tumor. Given the white matter abnormalities and multisystemic involvement, we considered an adult-inherited leukoencephalopathy as a possible diagnosis. We sequentially performed Sanger sequencing of *TREX1* gene and a NGS multigene panel for Aicardi-Goutières syndrome, with negative results. Lastly, a neuroexome multigene panel identified a homozygous variant NM_025099.6:c.2954_2956del in *CTC1* gene. The patient died 9 months after neurological presentation due to pneumonia.

Conclusion: Adult-onset CPS is very rarely reported. We presented a case associated with a homozygous in-frame deletion (p.(Cys985del)), which presented during adulthood with a milder phenotype. Clinicians should consider CPS in the differential diagnosis of late-onset leukoencephalopathy with intracranial calcifications and pseudotumoral lesions.

Genética

EP-163 - REDEFINIÇÃO DO ESPETRO: VANISHING WHITE MATTER DISEASE DE INÍCIO TARDIO

Angelo Fonseca¹; Cristina Duque¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal

Introdução: A *vanishing white matter disease* (VWMD) é uma astrocitopatia causada por alterações patológicas no complexo do fator de iniciação translacional eucariótico 2B. Manifesta-se na infância com episódios de deterioração clínica frequentemente precipitados por pequenas infeções ou traumatismos, que resultam numa lesão crónica e progressiva da substância branca. A ataxia proeminente, frequentemente acompanhada de espasticidade, é uma das principais caracterís-

ticas iniciais. O diagnóstico é genético, suportado pela clínica e achados imagiológicos típicos.

Caso Clínico: Senhora de 73 anos, sem antecedentes de relevo, admitida no hospital por crise tónico-clónica bilateral que levou a um estado de coma durante vinte e quatro horas, posteriormente complicado com pneumonia de aspiração. Apesar de investigação exaustiva, a causa da crise permaneceu indefinida. Após a recuperação do estado de consciência, a doente apresentou desorientação persistente e dificuldade na marcha durante o internamento. Três semanas depois foi transferida para um centro de reabilitação devido à incapacidade de caminhar de forma autónoma. Três meses mais tarde, na consulta de reavaliação, apresentou maior deterioração, agora com défice motor global e necessidade de utilização de cadeira de rodas. Doze meses depois, na consulta externa de neurologia, onde é realizado o primeiro exame neurológico formal, apresentava tetraplegia espástica, incontinência de esfíncteres e disfagia grave. A RM cerebral revelou extensas lesões de substância branca bilaterais, simétricas e confluentes com degeneração quística. As análises laboratoriais eram normais, à exceção de anticorpos anti-SSA elevados. Posteriormente foi realizada análise genética (painel NGS para leucodistrofias) que identificou duas variantes em heterozigotia composta no gene *EIF2B5* classificadas como patogénicas, levando ao diagnóstico de VWMD.

Conclusão: Apresentamos uma doente previamente assintomática com tetraplegia espástica rapidamente progressiva, leucodistrofia exuberante na RM e variante no gene *EIF2B5*, levando ao diagnóstico de VWMD. Tanto quanto sabemos, este é o caso mais tardio documentado da doença, alargando a compreensão do seu espectro.

Neuro-oftalmologia e Otoneurologia

EP-168 - NEUROPATIA ÓTICA AGUDA: REVISITANDO CAUSAS ATÍPICAS

Miguel Pimenta¹; Carolina Gavancho¹; José Rosa¹

1-ULS São José

Introdução: A sarcoidose é uma doença imuno-mediada granulomatosa sistémica que pode cursar com manifestações neurológicas numa pequena proporção de doentes – neurosarcoidose. Esta é mais frequente em indivíduos de descendência africana, do sexo feminino e de idade jovem. As neuropatias cranianas são a sua manifestação mais comum, nomeadamente com envolvimento do VII par.

Caso Clínico: Homem de 57 anos, leucodérmico, com múltiplos fatores de risco vascular. Internado por neuropatia óptica direita de instalação aguda. No exame neurológico objetivou-se edema difuso do disco ótico associado a manchas algodonoas à direita, sem outras alterações. No estudo realizado, destaca-se exame citoquímico do LCR com 14 células mononucleares/uL e hiperproteinorráquia de 71,9 mg/dL, RM-CE com leucoencefalopatia periventricular e subcortical e exuberância de depósitos ferromagnéticos nos gânglios da base (sem alterações dos nervos ópticos), análises com VS 67 mm/h, PCR de 33 mg/L, enzima conversora da angiotensina 156 U/L (8 – 52 U/L) e rácio de células T4/T8 no sangue periférico aumentado (2,89). Realizou ainda TC torácica que evidenciou múltiplas adenopatias mediastínicas, motivando realização de broncofibroscopia com biópsia. Esta documentou esboço de granulomas epitelioides sem necrose, num fundo com linfócitos pequenos dispersos e com culturas negativas, corroborando hipótese diagnóstica de sarcoidose provável. O doente perdeu seguimento por incomparência às consultas, desconhecendo-se estado neurológico atual.

Conclusão: O caso descrito demonstra a necessidade de um extenso diagnóstico diferencial na abordagem das neuropatias ópticas, não colocando de parte causas menos frequentes, mesmo que aparentemente atípicas por fatores demográficos, antecedentes pessoais ou características clínicas.

Neuro-ofthalmologia e Otoneurologia

EP-169 - SPONTANEOUS VISUAL AND PERIMETRIC IMPROVEMENT FOLLOWING RUPTURE OF A CRANIOPHARYNGIOMA CYST

André Costa¹; Ricardo Pires⁴; Pedro Barradas⁴; Sara Matos²; Ana Inês Martins^{2,3}; André Jorge²; Jorge Gonçalves⁵; João Lemos^{2,3}

1-Department of Neurology, Local Health Unit of Trás-os-Montes and Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2-Department of Neurology, Local Health Unit of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 4-Functional Unit of Neuroradiology, Department of Medical Imaging, Local Health Unit of Coimbra, Coimbra, Portugal; 5-Department of Neurosurgery, Local Health Unit of Coimbra, Coimbra, Portugal

Introduction: Craniopharyngiomas are tumours arising from embryonic remnants of Rathke's pouch epithelium. They are mostly suprasellar and can cause pre-, per and/or post-chiasmatic perimetric defects. Craniopharyngiomas may present as multiloculated solid-cystic masses. Spontaneous rupture of these cysts is extremely rare. We report a patient who showed spontaneous visual and perimetric improvement following rupture of a suprasellar craniopharyngioma cyst.

Case Report: An 80-year-old female was referred due to progressive bilateral vision loss. Best corrected visual acuity (BCVA) was perception of hand motion in both eyes, there was no relative afferent pupillary defect, temporal visual field defects were present on confrontational bedside testing, and optic discs were normal. Perimetry was performed only in the right eye and there was a suggestion of temporal field loss along with a central defect. Brain MRI showed a tumour centered in the suprasellar region, with a solid component showing intrasellar extension, and a loculated cystic-like component compressing the optic pathways (especially the optic chiasm), suggestive of a craniopharyngioma. This prompted urgent neurosurgical referral and close visual follow-up. After 3 weeks, while waiting surgical intervention, the patient reported significant visual improvement in both eyes. Exam showed BCVA 20/40 in both eyes, no colour vision perception bilaterally, and bitemporal visual field defects on confrontational bedside testing. Perimetry further supported bedside findings. A new MRI showed spontaneous craniopharyngioma cyst rupture, by showing reduced cystic volume and less deformation of the optic pathways. Considering patient's surgical risk, tumour removal has been postponed.

Conclusion: Visual and perimetric improvement in this case was due to a sudden reduction in the mass effect exerted by a suprasellar tumour, product of spontaneous craniopharyngioma cyst rupture. Unlike previous cases, where such rupture was often associated with severe complications, including chemical meningitis/meningoencephalitis, intraventricular rupture, hydrocephalus and/or ventriculitis, in our case it simply led to clinical improvement.

Neuro-ofthalmologia e Otoneurologia

EP-170 - SITTING UP VERTIGO

André Sobral-Pinho¹; Diogo Damas²; Sara Matos²; Ana Inês Martins^{2,3}; André Jorge²; João Lemos^{2,3}

1-Neurology Department, Ocidental Lisbon Local Health Unit, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Sitting up vertigo (SUV) consists of a rare type of positional vertigo exclusively triggered by a change in head position from supine to sitting position. SUV might reflect a variant of benign paroxysmal positional vertigo (BPPV), either involving the posterior semicircular canal (PSC) short arm and/or its cupula, or the descending periampullar portion of the long arm. Albeit less likely, a similar phenotype has been described in central positional nystagmus, eventually related to migraine. Response to canalith repositioning maneuvers (CRM) is poor and therefore, a better understanding about its nature is needed. Here we provide quantitative longitudinal video-oculographic evidence in a patient with SUV, supporting BPPV's hypothesis.

Case Report: An otherwise healthy 24-year-old female presented with recurrent SUV for the past 2 months. On exam, vestibular and ocular motor testing was unremarkable except for the presence of severe symptomatic upbeat and left torsional nystagmus after resuming from left Dix-Hallpike position. Ear CT and brain MRI were normal. An atypical BPPV type involving the left PSC was suspected and a CRM consisting of neck hyperflexion and left rotation was attempted on several occasions. On follow-up visits, a left horizontal canalolithiasis developed, and was successfully treated with CRM. Over the last 6 months, there has been mild improvement of SUV, but positional nystagmus remains unchanged. Additional CRM attempt's (including Epley maneuver) were unsuccessful so far.

Conclusion: Sitting up vertigo seems to reflect an atypical variant of posterior semicircular canal BPPV in our case. Indeed, the co-occurrence of horizontal semicircular canal BPPV suggests liberation of particles from the ipsilateral posterior semicircular canal. The overall lack of responsiveness to CRM suggests the presence of an anatomical variant (e.g., canal narrowing) and/or otoconia characteristics precluding their removal (e.g., size, adherence). Moreover, an efficient maneuver to cure sitting up vertigo is yet to be determined.

Neuro-ofthalmologia e Otoneurologia

EP-171 - NEUROPATIA ÓPTICA BILATERAL ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MAG E MACROGLOBULINEMIA DE WALDENSTRÖM

Joana Barbosa¹; Rui Guerreiro¹

1-Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A macroglobulinemia de Waldenström (MW) é uma neoplasia hematológica associada a gamapatia monoclonal. Pode cursar com manifestações neurológicas, sendo raro envolver o sistema nervoso central. Está descrita associação com neuropatia óptica, maioritariamente secundária a síndrome de hiperviscosidade ou invasão linfoplasmocitária do nervo óptico. A neuropatia anti-glicoproteína associada à mielina (MAG) apresenta-se tipicamente com polineuropatia desmielinizante distal

simétrica adquirida, sem descrição de envolvimento central.

Caso Clínico: Homem, 66 anos, desenvolve visão turva no olho esquerdo com um mês de evolução. A avaliação pela oftalmologia documentou papiledema unilateral esquerdo com agravamento progressivo. Ao exame neurológico confirma-se papiledema e diminuição da acuidade visual do olho esquerdo, sem outras alterações. A investigação inicial revelou gamapatia monoclonal IgM Kappa, LCR e RM-CE inocentes, sem outras alterações infecciosas, inflamatórias, autoimunes ou neoplásicas. Após dois meses, desenvolve diminuição da acuidade visual do olho direito com papiledema associado, que respondeu a corticoterapia. Realizou investigação alargada salientando-se anticorpos anti-MAG positivos. Realizou eletromiograma sem alterações. A investigação hematológica revelou MW. Inicialmente córtico-dependente, iniciou imunoglobulina com desmame de corticoterapia sem recorrência de sintomas. Por progressão da doença hematológica, iniciou dexametasona, rituximab e ciclofosfamida, suspendendo imunoglobulina sem recorrência do quadro.

Conclusão: Este caso relata uma associação rara de neuropatia óptica bilateral, MW e anticorpos anti-MAG, reversível com imunoterapia, sem infiltração linfoplasmocitária do SNC ou alterações neuro-imagiológicas. Para além dos mecanismos patofisiológicos previamente descritos, pensa-se que a gamapatia monoclonal possa causar neuropatia óptica por eventual mecanismo autoimune, compatível com este caso. Não existem, até à data e segundo o nosso conhecimento, casos descritos de neuropatia óptica associada a anticorpos anti-MAG. Estudos sugerem maior afinidade dos anticorpos anti-MAG a mielina do SNC face à periférica e possível envolvimento do nervo óptico na neuropatia anti-MAG, podendo contribuir para o caso descrito. Contudo, tratam-se de amostras pequenas, sendo necessária investigação adicional para melhor esclarecer a importância patológica desta associação.

Neuro-oftalmologia e Otoneurologia

EP-172 - HEAVY EYE SYNDROME: UM DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL NUM DOENTE COM DIPLOPIA E MIOPIA

José Blazer Costa¹; António Barata²; Filipa Serrazina¹; André Sobral-Pinho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

Introdução: Na presença de miopia grave (>6 dioptrias), o alongamento do eixo antero-posterior do globo ocular pode resultar num prolapso do mesmo entre os músculos reto lateral e reto superior. Nesta alteração anatómica, denominada de *heavy eye syndrome*, existe um deslocamento inferior do reto lateral e nasal do reto superior, levando a um desalinhamento ocular e consequente diplopia binocular.

Caso Clínico: Homem, 52 anos, com antecedente de miopia (OD 17,5 dioptrias; OE 9,5 dioptrias), referenciado à consulta de Neurologia por queixas de diplopia binocular horizontal, persistente, sem variação diurna, com instalação insidiosa e noção de agravamento lento, progressivo, ao longo de 2 anos, sem outros sintomas. Ao exame neurológico, no alinhamento ocular (~3 metros), apresentava uma esotropia (10 dioptrias prismáticas) e hipertropia esquerda (2 dioptrias primárias) concomitantes, e na avaliação das duções, uma limitação da abdução do olho direito. Realizou RM de crânio e de órbita, destacando-se aumento do eixo antero-posterior do globo ocular (OD 33,5 mm; OE 30,8 mm), desvio inferior do reto lateral

e desvio nasal do reto superior, condicionando aumento do ângulo formado entre os eixos que cruzam o centro do reto lateral e o centro do globo ocular e entre o reto superior e centro do globo ocular (OD 136°; OE 142°), e com evidência de prolapso superotemporal do globo ocular, consistentes com o diagnóstico de *heavy eye syndrome*.

Conclusão: A possibilidade de *heavy eye syndrome* em doentes com diplopia binocular e miopia grave deve ser contemplada, em particular em doentes com queixas lentamente progressivas, na presença de uma esotropia (frequentemente com hipotropia) e limitação da abdução.

Neuro-oftalmologia e Otoneurologia

EP-173 - RELATIVE AFFERENT PUPILLARY DEFECT AND FOURTH NERVE PALSY: A CISTERNAL COMPRESSIVE SYNDROME

André Sobral-Pinho¹; Sara Matos²; Rui Pedro Pais³; Armando Lopes⁴; Ana Inês Martins^{2,5}; André Jorge²; João Lemos^{2,5}

1-Neurology Department, Ocidental Lisbon Local Health Unit, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 3-Neuroradiology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 4-Neurosurgery Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 5-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Very rarely, a contralateral RAPD may follow when pupillary fibers coming from the optic tract and transversing the midbrain are injured. In this context, an accompanying ipsi or contralateral nuclear 4th nerve palsy is a classic accompanying sign and corroborates the presence of intrinsic midbrain disease. We present a a unique case where the association of 4NP and RAPD were probably due extrinsic (cisternal) compression of the midbrain.

Case Report: A 31-year-old female patient with a posterior fossa meningioma extending from the right trigeminal porus up to the perimesencephalic cistern, dorsum sellae and right cavernous sinus, was submitted to partial resection. Immediately after surgery, she reported vertical binocular diplopia. On exam, best corrected visual acuity was 20/20 and color vision was 17/17 in both eyes. Right and left pupil diameter was 5/5 mm in dark and 2/2 mm in light, respectively. There was a RAPD in the left eye. Ocular ductions revealed limitation of infraversion in the right eye, which was consistent with a right 4th nerve palsy. Fundoscopy was normal. Optic coherence tomography and perimetry were unremarkable. The above combination suggested a right posterior intrinsic midbrain lesion in the context of surgical complication. Brain MRI showed post procedural dural enhancement of the resected areas and the presence of blood and air in the perimesencephalic cistern, possibly accounting for a subtle and transient compression of fourth cranial nucleus/nerve and the pupillary fibers transversing the midbrain. Two months later, there was spontaneous resolution of RAPD and strabismus.

Conclusion: The presence of a RAPD in the absence of any vision loss, major retinal or optic disc abnormality, particularly if accompanied by a 4th nerve palsy, should point towards the presence of a posterior intrinsic midbrain lesion. Rarely, extrinsic midbrain compression can give rise to such a syndrome.

D. Movimento

EP-174 - PARKINSONISMO ATÍPICO ASSOCIADO A DEFEITO GENÉTICO NO GENE *ATP1A3*

Rita Nunes Rato^{1,2}; André Fernandes^{1,2}; Daniela Ferro¹; Ana Grangeia³; Renata Oliveira³; Sara Morais⁴; João Parente Freixo⁴; Jorge Oliveira⁴; Rui Araújo^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Genética Humana, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 4-Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGGP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto

Introdução: Variantes patogénicas no gene *ATP1A3* estão classicamente associadas a três síndromes: parkinsonismo-distonia, hemiplegia alternante da infância e síndrome ataxia cerebelosa, arreflexia, pés cavus, atrofia óptica e surdez neurossensorial (CAPOS). No entanto, alguns indivíduos afetados podem apresentar fenótipos incompletos e atípicos.

Caso Clínico: Mulher de 68 anos, com antecedentes pessoais de hipoacusia bilateral mista, fibrilhação auricular, diabetes mellitus, dislipidemia, hipertensão arterial e obesidade. Sem história familiar conhecida de consanguinidade, filho com patologia tremórica não especificada. Referenciada à consulta de neurologia por tremor bilateral dos membros superiores notado a partir dos 63 anos. Adicionalmente refere hiposmia com anos de evolução, disfonia e disfagia para líquidos, desde os 58 anos, obstipação e quedas no último ano. Sem aparente parassónias ou alucinações visuais. Ao exame neurológico apresentava síndrome acinético-rígida de predomínio esquerdo com distonia dos membros superiores e hálux bilateralmente; tremor bimanual postural e de repouso de predomínio direito e tremor do mento e língua; pull-test com instabilidade postural e marcha com postura ligeiramente cifótica e diminuição do balanço dos braços. Reflexos osteotendinosos G2+ simétricos, sem outras alterações ao exame, incluindo oculomotricidade, e sem hipotensão ortostática. Estudo analítico e RM-CE sem alterações de relevo. Resposta parcial a 500 mg/dia de levodopa, com intolerância gastrointestinal a doses superiores. Dado parkinsonismo atípico e história familiar foi pedido painel NGS de doença de Parkinson e parkinsonismos que revelou uma variante em heterozigotia NM_152296.5(*ATP1A3*):c.2250del [p.(Val752Trpfs*6)], classificada como provavelmente patogénica. Disponibilizámo-nos para avaliar o filho da doente, mas à data da elaboração deste resumo não foi possível.

Conclusão: Variantes patogénicas no gene *ATP1A3* são raras, e podem ocorrer associadas a grande variabilidade fenotípica. No caso apresentado, o quadro acinético-rígido global, fraca resposta a levodopa, sintomas bulbares e a presença de distonia, podem enquadrar-se no espectro clínico a defeitos genéticos do gene *ATP1A3*, não obstante a ausência de início "rápido" documentado.

D. Movimento

EP-175 - CARATERIZAÇÃO FENOTÍPICA DE UMA FAMÍLIA COM COREIA E DISTONIA DE INÍCIO TARDIO

Maria João Lima¹; Cristina Duque¹

1-Hospital Pedro Hispano

Introdução: A neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro (NBIA) é um grupo de doenças raras, de grande heterogeneidade genética. É caracterizado por uma deposição anómala de ferro nos gânglios da base, tipicamente globos pálidos, com apresentações clínicas diversas, atravessando múltiplos sistemas neurológicos. araterização fenotípica de uma família.

Caso Clínico: Caso índice do sexo masculino, 82 anos, com quadro lentamente progressivo de movimentos involuntários generalizados desde os 55 anos e alterações cognitivo-comportamentais associadas. Antecedentes relevantes de fatores de risco vascular e retinopatia. História familiar de morte perinatal em 3 irmãos, numa fratria de 6. Atualmente, ao exame neurológico apresenta síndrome frontal, impersistência sacádica, distonia cervical, movimentos coreicos axiais e apendiculares; sem parkinsonismo ou síndrome piramidal. Melhoria dos movimentos coreicos com introdução de risperidona. O doseamento sérico de cobre, ceruloplasmina e ferritina foram normais. A RM CE revelou atrofia corticossubcortical generalizada e sugestão de hiposinal bilateral em T2* nos núcleos caudados e globos pálidos. Sem calcificações na TC. Painel multigene de coreias hereditárias e neurodegenerescência com acumulação cerebral de ferro negativo. Filho do caso índice, atualmente na 7ª década de vida, com quadro clínico semelhante, de início mais precoce. Antecedentes de síndrome de pernas inquietas. Ao exame neurológico apresenta distonia cervical, impersistência da língua, tiques vocais, coreia orofacial e apendicular e hipostesia algica em meia e peúga. RM-CE com evidência de ligeiro hiposinal T2* no núcleo estriado. Filha do caso índice, atualmente na 7ª década de vida, apresenta tremor distónico cervical. Netos do caso índice, na 4ª década de vida, com síndrome de pernas inquietas.

Conclusão: Apresentamos uma família com fenótipo complexo de início tardio, sugestivo de NBIA, de provável hereditariedade autossómica dominante, caracterizado principalmente por distonia, coreia e síndrome cognitivo-comportamental. Pretendemos discutir a progressão do estudo imagiológico, molecular e genético.

D. Movimento

EP-176 - NEUROFILAMENTOS DE CADEIA LEVE: UM BIOMARCADOR ÚTIL NA DISTINÇÃO ENTRE DOENÇA DE PARKINSON E PARKINSONISMO ATÍPICO

José Miguel Alves¹; Diogo Carneiro^{1,2}; Fradique Moreira³; Fernando Matias¹; Pedro Nunes Vicente^{1,2}; Cristina Machado¹; Inês Baldeiras^{1,2,4}; Isabel Santana^{1,2,4}; Ana Morgadinho⁵

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal; 3-Neurologia, Hospital CUF Coimbra, Portugal; 4-Centro de Inovação em Biomedicina e Biotecnologia da Universidade de Coimbra, Portugal; 5-Neurologia, Hospital da Luz Coimbra, Portugal

Introdução: A distinção entre doença de Parkinson (DP) e parkinsonismo atípico (PA) continua a ser um desafio diagnóstico, sobretudo no início de doença. De acordo com a literatura, os valores de neurofilamentos de cadeia leve (NfL) no LCR e/ou soro podem contribuir para a distinção entre estes dois grupos diagnósticos.

O nosso objetivo foi avaliação da utilidade do doseamento de NfL no LCR e/ou soro na distinção precoce entre DP e PA.

Metodologia: Análise retrospectiva dos registos clínicos dos doentes com diagnóstico provável de DP, atrofia multissistémica.

mica (AMS), paralisia supranuclear progressiva (PSP) e degenerescência corticobasal (DCB) a quem foi realizado doseamento de NfL no LCR e/ou soro.

Resultados: Foram avaliados 49 doentes com parkinsonismo, 35 DP e 14 PA (5 MSA, 7 PSP, 2 DCB). Todos eles realizaram doseamento de NfL no LCR e 44 no soro. Relativamente às características clínico-demográficas, não foram observadas diferenças, à exceção da duração da doença (DP: 8,0 anos (AIQ 3,0-12,0); PA: 2,5 anos (AIQ ,0-4,3); $p=0,015$) e da escala de "Hoehn and Yahr" (DP: ,0 (AIQ 2,0-3,0); PA: 3,0 (AIQ 3,0-4,0); $p=0,002$). Na análise bivariada verificou-se que os doentes com PA apresentavam valores significativamente mais altos de NfL que os doentes com DP, tanto no LCR ($p<0,001$) como no soro ($p=0,012$). Na análise multivariada, ajustada à duração da doença e à escala de "Hoehn and Yahr", a diferença estatisticamente significativa verificou-se apenas no doseamento de NfL no LCR ($p=0,036$), que apresentou uma elevada acuidade diagnóstica (AUC 0,906). Não se verificaram diferenças nos valores de NfL do LCR ou soro entre os três diagnósticos de PA.

Conclusão: Os doentes com PA apresentam valores de NfL mais elevados que os doentes com DP, posicionando-os como um biomarcador na diferenciação entre estas duas entidades no início de doença, permitindo uma melhor orientação terapêutica e definição prognóstica dos doentes.

D. Movimento

EP-177 - PRIMEIRA DESCRIÇÃO DE UMA FAMÍLIA EUROPEIA COM DOENÇA DE PARKINSON AUTOSSÓMICA E MUTAÇÃO NO GENE *UQCRC1*

Rui Dinis Fernandes¹; Joana Domingues¹; Beatriz Santiago¹; Diogo Carneiro²; José Beato Coelho¹

1-Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro; 2-Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: As formas monogénicas representam 30% dos casos familiares e 3-5% dos casos esporádicos de doença de Parkinson (DP). Variantes do gene da proteína central 1 da ubiquinol-citocromo c-redutase (*UQCRC1*) estão associadas a parkinsonismo autossómico dominante (AD) com polineuropatia (PKNPY), clinicamente caracterizado por tremor assimétrico e idade média de início aos 57,5 anos. Nos casos descritos, o SPECT com Tc-99m revela perda assimétrica do transportador de dopamina, e os estudos de condução polineuropatia sensitivo-motora axonal. Os doentes têm boa resposta à levodopa. Recentemente, dois estudos não encontraram associação entre mutações deste gene e o desenvolvimento de DP na população europeia.

Caso Clínico: Mulher, 46 anos, observada por tremor de repouso no braço direito com seis meses de evolução. O exame revelou tremor de repouso grau 2, sem tremor postural ou cinético, bradicinesia ipsilateral e hipoestesia em "meia". Não apresentava rigidez ou alterações na marcha, nem envolvimento contralateral. Tinha história familiar positiva para DP - pai e tio paterno, com início dos sintomas na sexta década de vida e resposta favorável a baixas doses de levodopa/carbidopa. Os níveis de cobre e ceruloplasmina eram normais. A RM cerebral não mostrou anomalias específicas. O DaTSCAN revelou perda assimétrica bilateral de dopamina nos transportadores pré-sinápticos. O estudo de condução não revelou polineuropatia. Iniciou tratamento com pramipexol, com benefício. O teste genético revelou mutação heterozigótica no gene *UQCRC1* (variante x.1099G>C). Foi confirmada agregação familiar da va-

riante nos familiares afetados, permitindo a classificação desta mutação como provavelmente patogénica. Dois anos depois, apresentou agravamento sintomático, com início de tratamento com levodopa, e encaminhamento para hospital terciário para acesso a tratamentos avançados.

Conclusão: Tanto quanto sabemos, trata-se da primeira descrição de uma mutação patogénica no gene *UQCRC1* numa família europeia, destacando a possibilidade de mutações neste gene causarem DP AD nesta população.

D. Movimento

EP-178 - MOVIMENTOS EM ESPELHO: UMA PEÇA EM FALTA NO EXAME NEUROLÓGICO

Miguel Pimenta¹; Carolina Gavancho¹; José Rosa¹; Marta Sequeira¹

1-ULS São José

Introdução: Os movimentos em espelho (ME) são movimentos involuntários que ocorrem em músculos contralaterais aos ativados voluntariamente. Podem ser objetivados durante a infância, em doenças neurodegenerativas, síndromes congénitas complexas ou na síndrome congénita dos ME. Descrevem-se três casos ilustrativos de ME.

Casos Clínicos:

Caso 1: Displasia Cortical Complexa com Outras Malformações Cerebrais 6 (CDCBM6):

Homem de 40 anos, com movimentos em espelho desde o nascimento associados a descoordenação motora e maior latência de reação em movimentos voluntários. RM-CE com alterações sugestivas de tubulinopatia - dismorfia dos núcleos basais, redução da espessura da cápsula interna direita, assimetria hipocampal e talâmica, dismorfia do corpo caloso, hipoplasia vermiana, fenda mediana protuberancial e interdigitação da fenda inter-hemisférica. O estudo genético detetou mutação no gene *TUBB*. À observação, apresenta ME da mão esquerda quando faz movimentos com a mão contralateral.

Caso 2: Doença de Huntington:

Mulher de 48 anos, realizou teste genético para doença de Huntington, com mutação identificada no gene *HTT*, após diagnóstico da irmã. À observação apresenta coreia generalizada, impersistência motora e aquando da realização de movimentos com a mão direita, a mão contralateral "imita o movimento".

Caso 3: Síndrome congénita dos ME:

Mulher de 20 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, apresenta a seguinte queixa: "as minhas mãos imitam-se uma à outra desde que me conheço". O exame neurológico identificou apenas ME das mãos e, em menor grau, dos pés. Dos meios complementares, destaca-se a presença de uma mutação no gene *DCC*.

Conclusão: Os ME podem ser patológicos, pelo que a sua pesquisa sistemática tem o potencial de permitir o diagnóstico e consequente intervenção mais precoces em diferentes patologias, nomeadamente genéticas. Com esta série de casos e respetivos vídeos procura-se alertar para a necessidade de identificar este dado semiológico na deteção precoce de diferentes entidades patológicas.

D. Movimento

EP-179 - ALARGANDO O ESPETRO FENOTÍPICO DA PARESIA DO OLHAR CONJUGADO HORIZONTAL COM ESCOLIOSE PROGRESSIVA: O PRIMEIRO CASO DE TREMOR DISTÔNICO DAS MÃOS

Duarte Carapinha¹; Cristina Costa¹; Rita Pinheiro¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Amadora/Sintra

Introdução: A paresia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva (HGPPS) é uma doença genética autossômica recessiva que resulta de mutações no gene *ROBO3*. Este gene regula a navegação axonal na linha média ventral do tubo neural, pelo que a sua perda de função resulta numa falha da decussação dos axónios ao longo da medula espinhal e do rombencéfalo. Apesar da paresia do olhar conjugado horizontal e escoliose progressiva serem as manifestações clássicas, também foram descritos sintomas extrapiramidais, sendo a distonia cervical o mais reportado.

Caso Clínico: Homem, 36 anos, natural de Cabo Verde. Sem antecedentes pessoais relevantes. Segundo filho de uma fratria de cinco, destacando-se um irmão com tremor e diagnóstico de estrabismo e uma irmã com escoliose. Pais não consanguíneos.

Ao nascimento, diagnosticado estrabismo congénito, desenvolvendo na infância tremor das mãos e cefálico. Aos 8 anos, detetada escoliose, com agravamento progressivo. Referenciado à consulta de Neurologia por tremor das mãos, que manteve desde a infância.

Ao exame neurológico, apresentava: hipertropia do olho esquerdo (OE) na posição primária do olhar, paresia do olhar conjugado horizontal, limitação da infraversão do OE; inclinação cefálica para a direita; duvidoso apagamento do sulco nasogénio esquerdo; tremor postural distal dos membros superiores, irregular, com frequência moderada, dependente de posição e peso; postura distónica das mãos. Espiral de tamanho normal, com tremor multidirecional e irregular. Movimentos em espelho durante escrita. Escoliose marcada com convexidade esquerda.

RM-CE documentou fusão medial incompleta da protuberância e bulbo raquidiano. Estudo do gene *ROBO3* identificou variante provavelmente patogénica, c.767-2_778del,p.(Glu256_Phe260delinsVal), em homozigotia, não descrita na literatura nem nas bases de dados HGMD (versão 2022.4), ClinVar e LOVD.

Conclusão: Reportamos uma nova variante no gene *ROBO3* e o primeiro caso de HGPPS com tremor distónico das mãos. Pretendemos, assim, contribuir para a melhor caracterização clínica e molecular desta doença genética rara.

D. Movimento

EP-180 - HOT CROSS BUN SIGN: NEM SEMPRE ATROFIA DE SISTEMAS MÚLTIPLOS? A EXPERIÊNCIA DA UNIDADE LOCAL DE SAÚDE GAIA E ESPINHO E REVISÃO DA LITERATURA

Sofia Casanova¹; Isa Barbosa²; Francisca Costa²; Maria João Malaquias¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho;
2-Serviço de Imagiologia, Unidade de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

Introdução: O *hot cross bun sign* (sinal da cruz; HCBS) é um sinal da RM-CE, que se define como a aparência cruciforme da ponte, na ponderação T2 e plano axial. Resulta da atrofia e perda seletiva das fibras pontocerebelosas transversas e da rafe pôntica. Outrora considerado como patognomónico da atrofia de sistemas múltiplos (ASM), o número de entidades associadas ao HCBS tem vindo a aumentar.

O nosso objetivo foi fazer uma revisão das etiologias associadas ao HCBS.

Metodologia: 1) Pesquisa no software hospitalar ByMe, usando as palavras-chave “sinal da cruz” e “HCBS”, nos relatórios de RM-CE realizadas na ULSGE. 2) Pesquisa na PubMed usando o termo “HCBS”.

Resultados: A pesquisa inicial resultou num total de oito doentes cujos relatórios de RM-CE incluíam pelo menos uma das palavras-chave. A revisão das imagens e dos relatórios levou à identificação de cinco doentes com sinal da cruz na RM-CE: três (50%) com o diagnóstico de ASM provável; um (25%) com CADA-SIL; e um (25%) ainda sem diagnóstico estabelecido. A revisão da literatura revelou 107 entradas; destas, 25 foram excluídas (por falta de relevância ou acesso indisponível), perfazendo um total de 82 entradas. A etiologia mais frequente foi a ASM (n=984), seguida das ataxias espinocerebelosas (SCA) - 1, 2, 3, 7, 8, 17, 34, 42 (n=115). Etiologias menos comuns, incluíram síndromes parkinsonianas atípicas, paraneoplásicas, infecciosas e vasculares.

Conclusão: A ASM foi a etiologia mais frequentemente associada ao HCBS no nosso centro, estando em linha com a revisão da literatura. A ASM deve estar no topo de lista da diagnósticos diferenciais do HCBS, permanecendo como específico desta entidade. Contudo, encontramos uma ampla diversidade etiológica, com implicações prognósticas e terapêuticas diferentes, o que deve alertar o clínico a evitar diagnósticos precoces de ASM, principalmente perante inconsistências clínicas. Encontramos ainda uma nova entidade associada ao HCBS, o CADASIL, apenas descrito uma vez previamente.

D. Movimento

EP-181 - APLICAÇÃO DE TOXINA BOTULÍNICA NO TREMOR ESSENCIAL DOS MEMBROS SUPERIORES REFRACTÁRIO

Cristiana Da Silva¹; Filipe Godinho²; Alexandre Camões-Barbosa³

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra – Hospitais da Universidade;
2-Serviço de Neurologia, ULS de São José; 3-Unidade de Neurotoxina, ULS São José

Introdução: O tremor essencial tem uma apresentação heterogénea, podendo ser refratário à terapêutica de primeira linha e ter impacto negativo na qualidade de vida. Nestes casos, o tratamento com toxina botulínica pode ser benéfico. Apresentamos um caso de aplicação de toxina botulínica numa doente com tremor essencial refratário.

Caso Clínico: Mulher de 82 anos, com antecedentes pessoais de carcinoma do cólon, hipertensão arterial, dislipidemia e obesidade, acompanhada em consulta de Neurologia por tremor essencial com cerca de 40 anos de evolução. Ao exame neurológico apresenta tremor de ação (postural e cinético), simétrico, em grau moderado, dos antebraços e mãos, e tremor cefálico tipo “não-não”. Sem tremor de repouso, bradicinesia, rigidez ou micrografia. Optimizada terapêutica, com primidona 250 mg 3 id, gabapentina 300 mg 3 id, propranolol 20 mg 2 id. Por refratariedade ao tratamento, foi solicitada consulta de Neurotoxina. À observação, doente com movimentos tremóricos em adução-abdução horizontal no ombro, flexão-extensão no cotovelo, pro-

nação-supinação no antebraço e flexão-extensão no punho. Foi realizada quimiodesnervação, sob controlo ecográfico e EMG no membro superior direito (membro dominante), com toxina onabotulínica nos músculos com maior atividade eletromiográfica, nomeadamente, grande peitoral (25 UI), bíceps braquial (25 UI), braquial (50 UI), pronador redondo (25 UI), flexor radial do carpo (25 UI) e flexor ulnar do carpo (25 UI), num total de 200 UI. Após um mês, apresentava diminuição significativa da amplitude do tremor, 15 dias de latência e sem efeitos adversos, com forte impacto funcional positivo, mantendo tratamento com benefício após 3 ciclos com intervalos de 4 meses.

Conclusão: A aplicação de toxina botulínica revela-se uma opção terapêutica válida para o tratamento do tremor essencial refratário a terapêutica farmacológica oral dos membros superiores, pelo menos num curto-médio prazo, sem efeitos secundários significativos, e com potencial impacto funcional positivo.

D. Movimento

EP-182 - MOVIMENTOS PALPEBRAIS FUNCIONAIS

Maria Brás Monteiro¹; Filipa Serrazina¹; André Sobral Pinho¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz – ULS Lisboa Ocidental

Introdução: Sintomas e sinais funcionais neuro-oftalmológicos podem surgir na prática clínica. Destes, a perda de visão, diplopia, alteração de campo periférico e blefarospasmo são os mais frequentes. Algumas características como a instalação súbita, progressão atípica dos sintomas, elevado grau de sugestibilidade, variabilidade e distratibilidade podem levar à suspeição clínica. Apresentamos um caso de movimentos palpebrais funcionais, como manifestação de uma doença neuro-oftalmológica funcional.

Caso Clínico: Mulher, 20 anos, com antecedentes de síndrome depressivo e perturbação de ansiedade, sem medicação habitual. Recorreu ao serviço de urgência por “contrações frequentes das pálpebras à esquerda” com três dias de evolução, com início súbito após passagem por local de acidente de viação ocorrido três meses antes. À observação, apresentava contração da parte palpebral do músculo orbicularis oculi esquerdo, de frequência variável, arritmica, e com componente distrátil, não suprimível e sem sensação premonitória, apresentando, ainda, menos frequentemente movimentos semelhantes à direita, em particular quando solicitado o encerramento das pálpebras bilateral. Sem contração dos músculos frontais, *procerus* ou *corrugator supercilii*. Sem outras alterações ao exame neurológico. A avaliação analítica e RM-CE não apresentavam alterações. Aos oito meses, verificava-se uma redução da frequência dos episódios, mantendo períodos de agravamento associados a maior ansiedade.

Conclusão: A contração assimétrica da parte palpebral do músculo orbicularis oculi poderá fazer parte da semiologia neuro-oftalmológica das doenças funcionais, sendo a história clínica e o exame neurológico fundamentais para a suspeição clínica e consequente abordagem.

D. Movimento

EP-183 - QUANDO O PARKINSONISMO FOGE DO GUIÃO: O EFEITO SURPRESA DO ANTICORPO GAD65

Leonor Francisco¹; Luís Rufo Costa¹; Rosa Lobato¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho (ULSAM)

Introdução: As doenças neuroimunes ligadas ao anticorpo GAD65 correspondem a um espectro de síndromes neurológicas onde se inclui a síndrome da pessoa rígida, a ataxia cerebelosa, a encefalomielite progressiva, a epilepsia e a encefalite límbica tipicamente não paraneoplásica. A síndrome parkinsoniana é uma apresentação rara, correspondente a menos de três por cento dos casos de seropositividade para o anticorpo GAD65.

Caso Clínico: Sexo masculino, 62 anos, antecedentes de dislipidemia. Apresenta falta de coordenação dos membros esquerdos com um ano de evolução, inicialmente no membro inferior, posteriormente no membro superior e falta de destreza e dificuldade nos movimentos finos da mão esquerda, com agravamento progressivo. Ao exame neurológico apresenta grafestesia com erros de identificação, Myerson positivo, postura distónica da mão esquerda tipo *alien hand* e tendência a desvio radial, hipostesia do membro superior esquerdo (MSE) até ao cotovelo, bradicinesia e adiadococinésia dos membros esquerdos, marcha com menor balanço do MSE e tandem com ataxia ligeira. Inicia levodopa/carbidopa, sem benefício. Realiza RM cranioencefálica, RM cervical e EMG sem alterações de relevo; DaTSCAN sem evidência de degenerescência dopaminérgica nigroestriatal; PET Scan por suspeita de degenerescência corticobasal, que demonstrou alterações compatíveis com hipometabolismo cortical, sem padrão inequivocamente sugestivo de uma síndrome em particular; TC-TAP sem achados patológicos; estudo imunológico e marcadores tumorais e vírus normais ou negativos e cinéticas do ferro e cobre normais. Dos anticorpos antineuronais testados destaca-se anti GAD65 positivo, confirmado em dupla amostra. Aguarda estudo de líquido para bandas oligoclonais e anti GAD65. Inicia tratamento com imunoglobulina mensal, com melhoria ligeira do equilíbrio e coordenação, que mantém.

Conclusão: O hemiparkinsonismo pode ser uma manifestação precoce da doença neurológica associada ao anticorpo GAD65, inicialmente confundida com Doença de Parkinson. Red flags, como ausência de resposta à levodopa e evolução subaguda para ataxia e rigidez muscular, devem motivar uma investigação adicional para autoimunidade GAD65.

D. Movimento

EP-184 - A CHALLENGING CASE OF TREMOR: DYSTONIC, FUNCTIONAL, OR BOTH?

André Fernandes^{1,2}; Ana Lídia Neves^{1,2}; Joana Sá³; João Parente Freixo³; Jorge Oliveira³; Rui Araújo^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S, Universidade do Porto

Introduction: Multiple concurrent etiologies may result in a complex tremor with a challenging classification.

Case Report: A 57-year-old female patient presenting with

Arnold-Chiari type I malformation with a syringomyelic cavity, and depression treated with selective serotonin reuptake inhibitors and propranolol 10 mg TID. The patient's family history of similar diseases was unremarkable. She was referred to the Movement Disorders Clinic due to a severely disabling tremor affecting the right upper limb, which was first noted after the age of 40 and had progressively worsened. On examination, she displayed a head and neck tremor with dystonic features, worsened by lateral neck movements. Additionally, there was a high-frequency, high-amplitude tremor in the right upper limb, with a marked action component and fluctuation and distractibility. The amplitude of the tremor diminished upon elevation of the right arm. There were no signs of overt bradykinesia, rigidity, or gait abnormalities. On the assumption of a predominantly dystonic tremor, the patient was started on triexifenidil with a suboptimal response. Serum analytical studies, including phosphocalcium metabolism, were normal. Brain CT and MRI showed calcifications in the globus pallidi. An NGS multigene panel for dystonia and basal ganglia calcification was performed, identifying a heterozygous variant in the *PDGFB* gene [NM_002608.4:c.298C>G, p.(Arg100Gly)]. While it is presently classified as of uncertain clinical significance, other pathogenic variants in this gene (and one even affecting the same aminoacid) have been described in individuals with tremor and basal ganglia calcifications.

Conclusion: We describe a challenging case of a complex tremor with dystonic and functional features in a patient with basal ganglia calcification, syringomyelia, and a new possibly disease-causing variant in the *PDGFB* gene.

D. Movimento

EP-185 - UTILITY OF MANAGE-PD TO CHARACTERIZE AND GUIDE TREATMENT DECISIONS IN ADVANCED PARKINSON'S DISEASE PATIENTS

Joaquim J. Ferreira^{1,2}; Catarina Damas¹; Leonor Rebordão¹; Diogo Fitas³; Filipa Jacinto³; Patrícia P. Lobo⁴; Ana Gonçalves⁴; Teresa Morganho⁴; Ana André⁵; Flávia Fleming⁵; Ana Morgadinho⁶; Diogo Carneiro⁶; Miguel Gago⁷; Cristina Semedo⁸; Filipe Godinho⁸; Ana Calado⁹; Sofia Oliveira⁹; Rita Simões¹⁰; Tânia Lampreia¹⁰; Miguel Coelho^{2,11,12}; Anabela Valadas^{2,11,12}; Leonor C. Guedes^{2,11,12}; Cristina Costa¹³; Cristina Dinarés¹⁴; Portuguese Manage-Pd Study Group¹⁵

1-CNS – Campus Neurológico, Torres Vedras, Portugal; 2-IMM – Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3-Unidade Local de Saúde de Matosinhos, E.P.E., Matosinhos, Portugal; 4-Hospital Dr. Nélcio Mendonça, SESARAM, Funchal, Madeira, Portugal; 5-Unidade Local de Saúde do Algarve, Faro, Portugal; 6-Hospital da Luz, Coimbra, Portugal; 7-Unidade Local de Saúde de Guimarães, Guimarães, Portugal; 8-Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 9-Hospital da Luz, Lisboa, Portugal; 10-Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas, E.P.E., Loures, Portugal; 11-Unidade Local de Saúde de Santa Maria, E.P.E., Lisboa, Portugal; 12-Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 13-Unidade Local de Saúde de Amadora-Sintra, E.P.E., Amadora, Portugal; 14-AbbVie, Lda., Amadora, Portugal; 15-Portugal

Introduction: The MANAGE-PD tool was designed to identify patients with suboptimal symptom control on oral medications who may benefit from device-aided therapies (DAT).

We aimed to evaluate the utility of the MANAGE-PD tool in routine clinical practice in Portugal.

Methods: Cross-sectional, non-interventional study conducted at 11 centers, included patients with PD on oral levodopa. Movement disorder's specialists assessed patients using the MANAGE-PD tool and collected sociodemographic, clinical and treatment data.

Results: A total of 393 PD patients were included (60.1% males, median[P25;P75] age 71.0[65.0;77.0] years). By applying MANAGE-PD tool, neurologists classified 36.6% of patients as potentially controlled on current treatment regimen (category 1), 23.7% as potentially uncontrolled on their current treatment regimen but not yet needing DAT (category 2), and 39.7% as potentially uncontrolled and likely to benefit from DAT (category 3). Concordance between neurologists and MANAGE-PD categorization was attained in 53.7% of patients, being lowest in category 3 (32.1%). Notably, 34.4% of patients were classified in a higher category by the MANAGE-PD tool, with the most notorious difference occurring in 32 who were classified by the MANAGE-PD in category 3 and by the neurologist in category 1. Planned treatment changes occurred in 43.3% of patients, with a higher proportion in categories 2 (54.8%) and 3 (52.6%) compared to category 1 (25.7%). The decision to change PD treatment before and after using the MANAGE-PD tool was consistent in 84.7% of cases. Neurologists rated the tool's acceptance with a median of 9.0/10.0.

Conclusion: This study provides a comprehensive real-world characterization of PD patients in Portugal, identifying potential gaps between neurologists' assessment vs the MANAGE-PD tool regarding control of PD symptoms. These findings show the clinical utility of the MANAGE-PD tool in identifying patients with varying levels of symptom control and guiding treatment decisions in routine clinical practice, namely the referral for DAT.

D. Movimento

EP-186 - DOENÇA DE PARKINSON E SÍNDROME DE HEMICOREIA-HEMIBALISMO COMO COMPLICAÇÃO RARA DE ESTRIATOPATIA DIABÉTICA: FATOR DE RISCO OU EFEITO PROTETOR?

Diana Cruz¹; Rúben Simões¹; Mariana Dias Da Costa¹; Maria Inês De Sá²; Miguel Leal Rato^{1,3}; Anabela Valadas^{1,4}; Filipa Dourado Sotero^{1,4}; Ana Patrícia Antunes^{1,4}; Luísa Albuquerque^{1,4}

1-Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Departamento de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3-Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 4-Faculdade de Medicina – Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A estriatopatia diabética (ED) é uma complicação neurológica rara, mas potencialmente fatal se não tratada, da diabetes *mellitus* (DM). Surge em doentes diabéticos com mau controlo glicémico, possivelmente secundária a alterações no metabolismo da glicose com disfunção neuronal nos gânglios da base, particularmente no estriado. A coreia unilateral dos membros e alterações imagiológicas no estriado são pistas diagnósticas para ED.

Caso Clínico: Mulher de 92 anos, com DM tipo 2 diagnosticada há 30 anos e sem terapêutica anti-diabética há 3 anos, e doença de Parkinson (DP) sob levodopa/carbidopa. Recorre aos cuidados de saúde com hiperglicemia não cetótica (HbA1c 15,8%, glicemia em jejum de 336 mg/dL), e iniciou tratamento com insulina SC e metformina. No dia seguinte, desenvolveu movimentos

involuntários, breves e irregulares, no hemicorpo esquerdo e na face bilateral; fez TC crânio-encefálica que revelou hiperdensidade bilateral dos globos pálidos. Por agravamento neurológico e dificuldade de deglutição, foi a consulta de neurologia um mês depois. O exame neurológico mostrou disartria grave, disfagia e hemicoreia-hemibalismo esquerdo, com envolvimento bilateral da face, em doente com parkinsonismo assimétrico (mais evidente à direita). Excluíram-se causas infecciosas e metabólicas, com HbA1c de 8,6% e CK total de 203 U/L. A RM-CE mostrou depósitos ferromagnéticos nos núcleos lenticulares bilaterais com hipersinal linear em T2/FLAIR no contorno do putamen esquerdo. Optou-se por terapêutica com clozapina até 25 mg bid e controlo glicémico, mantendo quadro ligeiro de hemicoreia-hemibalismo à esquerda com hemiface após 1 mês de tratamento.

Conclusão: Este caso apresenta uma dissociação clínico-imagiológica possivelmente influenciada pela DP prévia. O envolvimento bilateral clínico e imagiológico permitem especular sobre o papel DP, prévia e assimétrica, como fator protetor por um lado, ou facilitador por outro, no emergir de hemicoreia. O quadro de hemicoreia-hemibalismo com envolvimento da face deste caso contribui ainda para o reconhecimento de apresentações atípicas da ED.

D. Movimento

EP-187 - DISTONIA TARDIA DE NOVO NA GRAVIDEZ

Anabela Câmara¹; Sofia Lopes²; Eduardo Freitas²; Ricardo Maré²; Sofia Rocha²; Sara Varanda²; Margarida Rodrigues³

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal;

2-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Braga;

3-CNS – Campus Neurológico Braga

Introdução: As doenças do movimento induzidas por fármacos (DMIF) englobam um grupo heterogêneo de síndromes neurológicas, sendo as mais prevalentes o parkinsonismo, a distonia e a acatisia. A distonia tardia que surge de novo durante a gravidez não é frequente, podendo as alterações hormonais ter um papel na alteração da regulação dos circuitos dos gânglios da base.

Caso Clínico: Mulher de 46 anos, grávida de 22 semanas, com antecedente de síndrome depressiva, é observada no serviço de urgência por blefaroespasmos e movimentos involuntários bruscos de abertura da boca, que desapareciam apenas durante o sono e pioraram nos períodos de maior ansiedade, sem possibilidade de serem suprimidos. Sem outras alterações ao exame neurológico. Quando questionada acerca de fármacos realizados no passado, referiu ter sido medicada por um período de 3 anos com paliperidona e amisulprida, 2 anos antes do início da clínica atual. Realizou RM-CE e estudo analítico alargado com função tiroideia, pesquisa de anticorpos antineuronais e serologias para HIV e VDRL que não revelou alterações de relevo. Assumiu-se como possível diagnóstico a distonia tardia secundária ao uso de fármacos antipsicóticos. Foi tentado tratamento com biperideno e clonidina, sem melhoria, tendo depois iniciado clonazepam 0,5 mg 3 vezes dia com melhoria discreta. Após o parto não se verificou melhoria da sintomatologia, tendo-se tentado tratamento com trihexifenidilo e baclofeno, com melhoria ligeira.

Conclusão: A distonia tardia que se apresenta de novo durante a gravidez é pouco frequente, sendo escassa a literatura disponível. O caso apresentado ilustra os desafios diagnósticos e terapêuticos associados ao diagnóstico desta patologia durante a gravidez e apoia a hipótese de que valores elevados de estrogénios podem ter efeitos na desregulação do sistema central dopaminérgico.

Ataxias

EP-188 - CENTRAL POSITIONAL DOWNBEAT NYSTAGMUS RESPONSIVE TO CLONAZEPAM IN SCA3

André Sobral-Pinho¹; Diogo Damas²; Sara Matos²; Ana Inês Martins^{2,3}; André Jorge²; João Lemos^{2,3}

1-Neurology Department, Ocidental Lisbon Local Health Unit, Lisbon, Portugal; 2-Neurology Department, Coimbra Local Health Unit, Coimbra, Portugal; 3-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Ocular motor phenotypes in spinocerebellar ataxias (SCA) have been progressively described, with some features predominating over others, depending on the genotype. As an example, central positional nystagmus is extremely rare in SCA3, while being present in ~80% of SCA6 patients. The treatment of CPN poses a clinical challenge, as only a few drugs have been anecdotally reported to improve CPN in some (but not in others) SCA patients. We present a SCA3 patient with symptomatic CPN and positional torsional square wave jerks, who showed a striking response to clonazepam.

Case Report: A 28-year-old SCA3 male patient presented with 3-year positional vertigo. Exam in upright position showed square-wave-jerks and microflutter, gaze evoked nystagmus, impaired pursuit, saccadic hypometria, impaired head impulses, partial upgaze restriction, and divergence and convergence insufficiency. During positional testing, head-hanging maneuver showed after ~5s latency, torsional square wave jerks ~5s followed by paroxysmal downbeat nystagmus ~10 seconds, associated with intense vertigo and patient's unwillingness to repeat the maneuver. Positional central downbeat nystagmus and torsional square wave jerks were diagnosed and oral clonazepam 0.5 mg once daily was prescribed. 2 months later, the patient reported complete resolution of positional vertigo. Head hanging maneuver showed no nystagmus or saccadic intrusions indicating optimal response to treatment.

Conclusion: Oral clonazepam might have abated central positional nystagmus in the current case by restoring cerebellar nodulus/uvula inhibitory output on vestibular nuclei, through GABA-related circuitry. Multicentric studies on SCA-related CPN are most needed, given the scarce literature available to help guiding treatment. Similar treatment efficiency on positional saccadic intrusions, a yet largely neglected entity, equally deserves further research.

Ataxias

EP-190 - ACHADOS DE RM-CE NA DEGENERAÇÃO CEREBELOSA SUBAGUDA: UM SINAL DE CARCINOMA DE PEQUENAS CÉLULAS DO PULMÃO

Vítor Mendes Ferreira¹; Danna Krupka¹; Marta Magriço¹; Bruna Meira¹; Manuel Salavisa¹; André Caetano¹; Marco Fernandes¹

1-Hospital de Egas Moniz, ULS Lisboa Ocidental

Introdução: A degeneração cerebelosa é uma das síndromes paraneoplásicas mais comuns, caracterizado por um quadro subagudo de disfunção pancerebelosa grave. A neoplasia mais frequentemente associada é o carcinoma de pequenas células do pulmão e existem vários anticorpos onconeuronais associados a esta etiologia incluindo: anti-Hu, anti-Yo, anti-Ri,

anti-Zic4, anti-Sox1 e anti-VGCC.

Caso Clínico: Homem de 59 anos com antecedentes pessoais relevantes de tabagismo ativo (>60UMA). Internado por quadro rapidamente progressivo com 2 semanas de evolução de diplopia binocular e desequilíbrio da marcha. Ao exame neurológico destacava-se disfunção cerebelosa caracterizada por disartria escândida ligeira, hipermetria nas sacadas, nistagmo gaze-evoked multidirecional, titubeação do tronco, ataxia tetrapendicular de predomínio nos membros inferiores, e marcha atáxica possível apenas com apoio bilateral (*Scale for the Assessment and Rating of Ataxia* (SARA) 19). Realizou RM-CE com administração de gadolínio que revelou focos milimétricos de hipersinal no hemisfério cerebeloso esquerdo e frontal direito (T2/FLAIR) com captação de gadolínio. Neste sentido, realizou punção lombar que revelou pleocitose de predomínio mononuclear e anticorpos anti-Sox1 positivos. Pela suspeita de etiologia paraneoplásica, realizou TC-TAP que identificou um nódulo pulmonar e múltiplas adenopatias hilares, submetidos a uma biópsia endobrônquica que documentou um carcinoma de pequenas células do pulmão. A PET-scan realizada posteriormente revelou focos de hipermetabolismo cerebral compatíveis com malignidade. Perante os achados é realizado o diagnóstico de degeneração cerebelosa subaguda paraneoplásica associada a anticorpos anti-Sox1. Apesar da terapêutica com corticoterapia e imunoglobulina, o doente acabou por falecer cerca de 2 meses após o início do quadro.

Conclusão: A presença de múltiplas lesões de pequenas dimensões em topografia frontal e cerebelosa, em doentes com síndrome paraneoplásica, deve levantar a suspeita de metastização de carcinoma de pequenas células do pulmão. Apesar do mau prognóstico, o diagnóstico precoce é essencial para o tratamento atempado destes doentes.

Neuro Oncologia

EP-191 - CRISES DISAUTONÓMICAS COMO ÚNICA MANIFESTAÇÃO DE ENCEFALITE ANTI-MA2

Luís Castro Rocha¹; Sofia Casanova¹; Andrea Cabral¹; Francisca Guimarães²; Ana Filipa Geraldo²; José Augusto Ribeiro¹; António Martins Campos¹; Andreia Carvalho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; 2-Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Radiologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

Introdução: Os anticorpos onconeuronais anti-Ma2 estão frequentemente associados a neoplasias testiculares. Enquanto síndrome paraneoplásica, apresentam-se habitualmente com encefalite límbica, diencefálica e/ou do tronco cerebral.

Caso Clínico: Homem, 20 anos, com antecedente de tumor germinativo do testículo esquerdo, submetido a orquidectomia esquerda e quimioterapia adjuvante há dois anos e sem evidência de recidiva desde então.

Quadro com duas semanas de evolução caracterizado por salvas diárias de dezenas de episódios estereotipados, com duração <1 minuto, descritas como sensação de calafrio, palpações, seguido de sensação de constrição laríngea, sem alteração da consciência ou sintomas cognitivo-comportamentais. Testemunhas referem acompanhar-se de palidez, expressão facial de medo, “olhos brilhantes” e piloereção. Objetivamente, sem sinais neurológicos focais ou sinais meníngeos. Líquor sem pleocitose, sem hiperproteínorráquia ou consumo de glicose. EEG com atividade periódica lateralizada ao hemisfério direito a 0,7-0,8 Hz e com máximo temporal, e atividade delta rítmica

temporal direita, configurando elevado potencial epileptogénico. RM-CE demonstrou lesão tumefativa temporal mesial direita, com hipersinal T2/FLAIR a envolver a amígdala e hipocampo, sem realce de sinal após gadolínio ou restrição à difusão das moléculas de água, colocando-se como principais hipóteses diagnósticas encefalite auto-imune ou glioma. Anticorpos onconeuronais anti-Ma2 fortemente positivos. Os episódios foram interpretados como crises disautonómicas em contexto de epilepsia auto-imune e o doente ficou livre de crises sob LEV 500 mg bid, CLB 5+10 mg e LCM 50 mg bid. Iniciou prednisolona 1 mg/kg/dia. Realizou RM-CE três semanas após o início da corticoterapia, que revelou diminuição significativa da tumefação e das alterações de sinal. Mantém-se assintomático e sem evidência de recidiva tumoral.

Conclusão: Com o presente caso clínico pretendemos realçar uma apresentação rara de síndrome paraneoplásica associada a anticorpos anti-Ma2, com epilepsia focal como única manifestação, existindo apenas um caso descrito previamente na literatura. Pretendemos também refletir acerca dos argumentos para início de imunossupressão e sua duração, bem como a estratégia de seguimento.

Neuro Oncologia

EP-192 - LINFOMA DIFUSO DE GRANDES CÉLULAS B DA CAUDA EQUINA: UMA APRESENTAÇÃO PRIMÁRIA RARA

Aurora Costa¹; Stefanie Moreira¹; Anabela Câmara⁵; Joana Ferreira Pinto¹; João Nogueira²; Ricardo Martins³; Mrinalini Honavar⁴; Filipa Sousa¹

1-Serviço de Neurologia – Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Serviço de Neurocirurgia – Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Serviço de Neurorradiologia – Unidade Local de Saúde de Braga; 4-Laboratório de anatomia patológica UNILABS; 5-Serviço de Neurologia – Hospital Central do Funchal

Introdução: Linfomas com envolvimento da cauda equina são apresentações primárias raras e com prognóstico reservado, sendo o subtipo mais prevalente o linfoma difuso de grandes células B.

Caso Clínico: Homem, 56 anos, admitido por queixas de fraqueza e alteração de sensibilidade nos membros inferiores, com evolução de três semanas e incapacidade para a marcha. Ao exame neurológico apresentava paraparesia assimétrica de predomínio esquerdo (MRC grau 4 no membro inferior direito, grau 3 no membro inferior esquerdo); hipostesia algica nos membros inferiores até ao nível do joelho direito e no pé esquerdo; erros proprioceptivos no hálux direito e instabilidade da marcha, com necessidade de apoio unilateral. A RM-DLS revelou espessamento exuberante das raízes da cauda equina com captação de contraste e a PET mostrou área de hipermetabolismo confinada ao canal lombar. No estudo de LCR, apresentava pleocitose (390 células) e hiperproteínorráquia (7,38 g/L), a pesquisa de células neoplásicas foi negativa. Não se detectaram alterações na RM-CE e cervical, a pesquisa de neoplasia oculta foi negativa e o estudo analítico inflamatório, infeccioso e paraneoplásico foi normal. Por manter agravamento clínico com instalação de plegia, apesar de tratamento com corticoterapia, procedeu-se à realização de biópsia de raiz nervosa, cuja histologia revelou linfoma difuso de grandes células B. Após diagnóstico definitivo, iniciou tratamento dirigido com protocolo MATRIX. À data da última reavaliação, persiste défice motor severo (paraparesia MRC grau 2) e compromisso esfinteriano.

Conclusão: Este caso destaca-se pela complexidade do tra-

balho diagnóstico do linfoma com atingimento isolado do sistema nervoso num estadio precoce. Importa salientar que, apesar de raro e, portanto, com poucos dados descritos, acredita-se que a sua localização isolada no sistema nervoso e a sua identificação precoce, permitindo uma instituição célere de terapêutica dirigida, estarão associadas a uma melhor resposta terapêutica.

Neuro Oncologia

EP-193 - CLÍNICA E TERAPÊUTICA DA NEUROPATIA ANTI-MAG

Liliana Silva¹; Marco Almeida¹; Bárbara Marques²; Angela Maresch³; Alice Mendes³; Argemiro Geraldo¹; André Jorge¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2-Serviço de Hematologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Introdução: A glicoproteína associada a mielina (MAG) corresponde a um componente minor da mielina a nível central e periférico, constituindo um antígeno frequentemente associado a polineuropatia inflamatória desmielinizante adquirida. A neuropatia anti-MAG é habitualmente associada a gamapatia monoclonal IgM de significado indeterminado (MGUS). O nosso objetivo foi caracterizar fenótipo clínico, implicações terapêuticas e prognóstico de doentes com anticorpo anti-MAG.

Metodologia: Pesquisa na base de dados laboratorial da Unidade Local de Saúde de Coimbra (ULSC) dos anticorpos anti-MAG positivos nos últimos 10 anos. Colheram-se retrospectivamente dados clínicos, exames complementares, tratamentos e evolução desses doentes.

Resultados: Dum total de 8 doentes identificados, 100% do sexo masculino, foram excluídos 2 por não terem seguimento clínico na ULSC. Todos os 6 doentes apresentaram sintomatologia neurológica, sendo a idade mediana de início de sintomas de 72,5 anos [67-79 anos], com diagnóstico aproximadamente após 3 anos da apresentação. Foi diagnosticado Macroglobulinemia de Waldenstrom em 2 doentes, MGUS em 3 e um deles sem diagnóstico hematológico. A clínica neurológica inaugural foi: alterações sensitivas nos membros inferiores com progressão ascendente progressiva (3), cervicálgia e parestesias nos membros superiores (1), tremor (1), e ataxia da marcha (1). Ao exame neurológico, observou-se fraqueza de predomínio distal simétrica, hipoestesia álgica e hipopalestesia dos membros inferiores (4), tremor postural e cinético isolados (1), e ataxia sensitiva (1). Quatro doentes realizaram EMG, que demonstrava polineuropatia desmielinizante sensitivo-motora. O tratamento consistiu em corticoterapia (3), imunoglobulina humana com switch para plasmaferese, por intercorrências infecciosas (3), e tratamento dirigido da doença hematológica (1). À data da revisão, identificaram-se 4 óbitos, por intercorrências infecciosas. Os restantes doentes apresentavam limitações da capacidade de marcha.

Conclusão: A neuropatia anti-MAG, embora rara, está subdiagnosticada e apresenta elevada morbi-mortalidade, como representado na coorte. O reconhecimento precoce destes anticorpos na gamapatia monoclonal IgM é crucial para o tratamento adequado, que deverá incluir uma equipa multidisciplinar.

Neuro Oncologia

EP-194 - MONONEUROPATIA CRANIANA ASSOCIADA A NIVOLUMAB: UMA DIFÍCIL RARIDADE

Teresa Moncada Cordeiro¹; Carolina Gavancho^{1,2}; João Lourenço^{1,2}

1-Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José. Lisboa, Portugal; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal.

Introdução: Os inibidores do checkpoint imunológico são uma arma revolucionadora da terapêutica neoplásica. A consequente ativação imunitária associa-se a efeitos adversos que aumentam a morbimortalidade. Afeta o sistema nervoso em 1-12% dos casos, mais frequentemente o sistema nervoso periférico, podendo cursar com neuropatias cranianas. A sintomatologia inicia-se até 12 meses após a última administração e o diagnóstico é de exclusão, suportado por achados analíticos, imagiológicos e neurofisiológicos, bem como pela resposta favorável a imunossupressão e suspensão da imunoterapia.

Caso Clínico: Homem de 49 anos, com o diagnóstico de carcinoma de células renais em remissão parcial sob nivolumab. Com afeção renal, tiroideia e hipofisária secundária à imunoterapia.

Um mês após a última administração de nivolumab, iniciou dificuldade na articulação e dor esporádica no bordo direito da língua. Ao exame neurológico, destacava-se disartria mais evidente nos vocábulos linguais e guturais e atrofia da hemilíngua direita, sem fibrilhações.

Foi efetuado eletromiograma, com sinais de desnervação parcial no músculo glosso direito, sugerindo lesão aguda do nervo hipoglosso ipsilateral. O LCR revelou pleocitose de 22 cél/uL e hiperproteíno-ráquia de 58,4 mg/dL; vírus neurotrópicos negativos, sem evidência de bandas oligoclonais, imunofenotipagem sem alterações e citologia sem células malignas. Estudo analítico autoimune, infeccioso e anticorpos anti-neurais foram negativos; TC-CE com angio-TC, RM-CE com gadolínio, RM coluna cervical e pescoço e TC-TAP não revelaram alterações.

Admitiu-se o diagnóstico de mononeuropatia aguda do nervo hipoglosso direito secundária a nivolumab. Observou-se resolução sintomatológica com corticoterapia oral e suspensão de imunoterapia. O nivolumab foi posteriormente reintroduzido, sem recorrência até à data.

Conclusão: As neuropatias cranianas são um efeito adverso imune neurológico muito raro de fármacos inibidores do checkpoint imunológico. O conhecimento das implicações desta terapêutica é fundamental para o seu manejo adequado. Salienta-se a particularidade de nem sempre implicar interrupção permanente da imunoterapia, o que implica um significado prognóstico importante.

Neuro Oncologia

EP-195 - GLIOBLASTOMA COM METASTIZAÇÃO EXTRA SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Alexandre Montalvo^{1,2,3}; João R. Inácio⁴; André Branquinho⁵; Teresa Pacheco⁶; Luísa Albuquerque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde Santa Maria, 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; 4-Serviço de Imagiologia,

Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal; 5-Serviço de Radioterapia, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal; 6-Serviço de Oncologia Médica, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introdução: O glioblastoma é a neoplasia maligna primária do sistema nervoso central mais frequente. Apesar da natureza infiltrativa da doença, está associada a uma incidência baixa de metastatização (0,4%-2,0%). O local mais frequente de metastatização é a nível da medula espinhal. A metastatização para outros órgãos (pulmão, fígado, osso, baço, ganglionar) é mais rara.

Caso Clínico: Mulher de 64 anos, com antecedentes de carcinoma espinocelular excisado e doença nodular da tiróide. Apresenta-se com quadro de lentificação psicomotora, declínio cognitivo e ligeira parésia do membro inferior esquerdo de início agudo associados a lesão temporal pótero-lateral direita, heterogênea, com áreas necróticas-quísticas no seu interior, realce heterogêneo de gadolínio e extensa área de edema vasogénico perilesional.

Foi submetida a ressecção macroscopicamente total da lesão. O estudo anatomo-patológico revelou glioblastoma IDH não mutado e sem metilação MGMT. Iniciou terapêutica adjuvante com quimio-radioterapia standard.

Seis meses após o diagnóstico, apresenta afasia e cansaço para pequenos esforços. Foi identificada recidiva de glioblastoma em RM-CE e múltiplas lesões compatíveis com metástases pulmonares em TC, confirmadas por biópsia. Iniciou lomustina e bevacizumab.

Nos seis meses seguintes, foi documentada estabilização da doença a nível do SNC, posteriormente a doente foi internada e veio a falecer com candidíase oral, pielonefrite aguda e progressão de doença metastática pulmonar.

Conclusão: A metastatização pulmonar em doentes com glioblastoma é um fenómeno raro. Não há linhas de orientação específicas para o tratamento nesses casos.

Neuro Oncologia

EP-196 - EFEITOS ADVERSOS NEUROLÓGICOS RELACIONADOS COM A IMUNOTERAPIA NUMA DOENTE COM MELANOMA

Alexandre Montalvo^{1,2,3}; Ana Rita Sousa⁴; Luísa Albuquerque^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde Santa Maria, 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; 4-Serviço de Oncologia, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introdução: A imunoterapia com inibidores do checkpoint imune (ICI) é utilizada no tratamento de múltiplas neoplasias. Os efeitos adversos neurológicos são pouco frequentes. Destes, cefaleias/hipofisite (2%-9%) são o mais comum, seguidas de patologia neuromuscular (0,5%-2,5%), encefalite (0,5%-1%), meningite (<0,5%) e patologia desmielinizante (<0,5%). Apresentam-se tipicamente 6-13 semanas após o início do tratamento.

Caso Clínico: Mulher de 63 anos, com melanoma mutação BRAF+, metastatização ganglionar e pulmonar. Iniciou terapêutica com nivolumab e ipilimumab. Após 2 administrações, apresentou rash cutâneo, tiroidite e hepatite auto-imune grau 3. Suspendeu ICI e fez corticoterapia oral durante 8 semanas.

14 semanas após o início de ICI (e 11 semanas após termi-

nar), tendo suspenso corticoterapia há 18 dias, apresentou desequilíbrio e ataxia da marcha isolada.

A RM-CE mostrou focos de hipersinal em T2/FLAIR com impregnação de contraste na substância branca, junção córtico-subcortical dos hemisférios cerebrais, corpo do núcleo caudado esquerdo e tenda do cerebello à direita, com 1-5 mm. A punção lombar revelou 13 linfócitos, sem células neoplásicas, sem bandas oligoclonais ou anticorpos anti-neuronais, e serologias negativas.

Observou-se melhoria clínica significativa com retoma de corticoterapia durante 6 semanas. A terapêutica oncológica passou a inibidores BRAF/MEK. RM-CE seriadas de reavaliação mostraram rápida regressão das lesões previamente identificadas, persistindo lesões encefálicas dispersas e sem realce (última RM-CE 12 meses após o início de sintomas).

Conclusão: Os efeitos adversos neurológicos da imunoterapia no SNC são raros, mas devem ser reconhecidos. Na presença de múltiplas lesões parenquimatosas no timing descrito, e mesmo sendo metástases a principal hipótese diagnóstica, são pistas diagnósticas a ausência de metastatização sistémica e a presença de outros efeitos adversos relacionados com imunoterapia.

No caso clínico apresentado, a ocorrência do efeito adverso neurológico provavelmente inflamatório/desmielinizante monofásico terá inicialmente sido camuflada pela corticoterapia dirigida à toxicidade sistémica dos ICI.

Neuro Oncologia

EP-197 - LINFOMA DE GRANDES CÉLULAS B INTRAVASCULAR: UM CAMALEÃO CLÍNICO E IMAGIOLÓGICO MULTIFACETADO

Eduarda Cruz Alves¹; Maria Teresa Rego¹; Ana Rosa Gouveia¹; Eva Brandão¹

1-Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga

Introdução: O linfoma de grandes células B intravascular (LC-BIV) representa um subtipo raro de linfoma não-Hodgkin caracterizado pelo crescimento focal de células B no lúmen dos vasos de pequeno e médio calibre, resultando em isquemia cerebral.

Caso Clínico: Mulher, 58 anos. Previamente autónoma. Antecedentes de dislipidemia e HTA. Internamento por PACI esquerdo de etiologia indeterminada em 10/2023, do qual teve alta por motivos pessoais. Realizou RM-CE em ambulatório, que revelou lesão frontoparietotemporal com extensão ao cíngulo e esplénio do corpo caloso, que não respeitava territórios vasculares, hiperintensa em T2/FLAIR e com restrição à difusão, sugerindo lesão infiltrativa/linfoma.

Um mês depois, regressa ao serviço de urgência com alteração do discurso, agravamento do défice motor e sem capacidade de marcha. Ao exame neurológico: disfasia, hemianopsia homónima direita, hemiparésia direita G2 e RCP em extensão bilateral. Foi internada e realizou RM-CE onde se reencontrou a lesão frontoparietotemporal sobreponível e nova lesão cerebelosa direita, com restrição à difusão e captação de gadolínio favorecendo lesões isquémicas subagudas. A angio-RM foi normal. A angiografia demonstrou múltiplas irregularidades de calibre com áreas de estenose de ramos intermédios e distais, principalmente na ACM e ACA esquerdas e PICA direita. O LCR revelou 14 leucócitos, hiperproteínoorrquia, aumento índice K e 7 bandas oligoclonais sem correspondência no soro; o estudo autoimune sistémico foi normal. A TC-TAP excluiu neoplasia primária oculta, a PET não mostrou focos de hiperatividade e o

estudo de árvore arterial sistêmica excluiu estenoses, dissecções ou aneurismas.

Pela deterioração clínica e suspeita de PACNS fez empiricamente ciclo de corticoterapia com resposta clínica e imagiológica parcial. Pela incerteza diagnóstica foi realizada biópsia cerebromeningea cuja histologia revelou LCBIV. Foi transferida para um centro terciário para tratamento dirigido.

Conclusão: Com este caso de LCBIV pretendemos realçar a heterogeneidade da apresentação clínica e o desafiante diagnóstico diferencial, com importantes implicações terapêuticas.

Neuro Oncologia

EP-198 - VASCULOPATIA CEREBRAL PÓS-RADIOTERAPIA TARDIA: CASO CLÍNICO COM DIAGNOSTICO DIFERENCIAL COMPLEXO

Bruno Carvalho^{1,2}; **Teresa Durães**³; **Miguel Peliteiro**⁴; **Carina Reis**⁴; **Joana Guimarães**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Hospital São João, Porto, Portugal;
2-Departamento de Neurociências Clínicas e Súde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal;
3-Serviço de Neurologia, ULS Tâmega e Sousa; 4-Serviço de Neuroradiologia, Hospital São João, Porto, Portugal

Introdução: A vasculopatia cerebral pós-rádica é uma complicação rara, mas relevante, da radioterapia craniana. As suas manifestações clínicas podem imitar processos neoplásicos, infecciosos ou isquémicos, complicando o diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos com antecedentes pessoais de cirurgia e radioterapia para tratamento de craniofaringioma pelos 16 anos de idade. Com sequelas de panhipopituitarismo e amaurose do olho esquerdo. Apresentou-se com quadro de deterioração mnésica com cerca de 6 meses de evolução e crise epiléptica de novo. No TC-CE de urgência apresentava lesão temporal mesial direita, aparentemente infiltrativa, pelo que foi internada neste contexto. A análise do LCR de relevo apresentava pleocitose de predomínio mononuclear (100 células/uL) e proteinorraquia 2 g/L, sem consumo de glicose, BO negativas, sem agente infeccioso identificado. A RM-CE inicial revelou edema e uma lesão com realce heterogêneo no lobo temporal direito, sugerindo um diagnóstico diferencial entre um processo neoplásico e encefalite. O estudo sérico, incluindo painel de encefalites, era inocente à exceção de velocidade de sedimentação (VS) persistentemente elevada. Uma semana depois, após antibiótoterapia presuntiva de meningoencefalite, repetiu-se estudo imagiológico com redução significativa do tamanho da lesão, sem evidência de neoplasia. Em *VesselWall imaging* (VWI) apresentava irregularidades e estenose marcadas nas artérias cerebrais média e anterior direitas, consistentes com vasculopatia induzida por radiação. A evolução clínica favorável e achados de imagem reforçaram o diagnóstico de vasculopatia pós-radiação, ao invés de tumor, radionecrose ou encefalite. Teve alta medicada com levetiracetam, no *follow-up* a 6 meses com recuperação cognitiva e sem evidência de novas crises.

Conclusão: Este caso realça a importância de considerar a vasculopatia cerebral pós-radioterapia em doentes com histórico de radioterapia craniana a longo prazo. O reconhecimento desta condição, assim como a relevância de uma abordagem multidisciplinar das complicações tardias da radioterapia, é essencial, uma vez que o quadro clínico pode imitar outras patologias graves.

Neuro Oncologia

EP-199 - O CONTRIBUTO DAS TÉCNICAS DE FACILITAÇÃO PARA O CONTROLO PROXIMAL DA CABEÇA COMO FATOR INFLUENCIADOR DO CONTROLO POSTURAL NUMA LESÃO VESTIBULAR PERIFÉRICA

João Felício¹

1-Universidade do Algarve, Escola Superior de Saúde

Introduction: Nowadays, the major expression of a vestibular injury associated with the peripheral nervous system is better known as the vestibular schwannoma. Additionally, since it is a quite rare pathology in the context of clinical practice in Physiotherapy it became relevant to include it in a study. The main purpose of the present study was to observe the contribution of facilitation techniques in the correction of postural control, while equally reflecting on the importance of proximal orientation of the head within the body schema's organization.

Case Report: A 69-year-old female patient underwent surgery for the complete removal of a benign Schwannoma of the 8th right cranial nerve. Basically, the patient showed a cervical fixation pattern to the right, a hyperactivity of the trunk right side, and an asymmetrical weight transfer. Functionally, the patient exhibited difficulty in daily life activities, like transfers in bed and walking. The evaluation measures used were based on the model of the Bobath concept, and several diverse assessment instruments like Berg Balance Scale, Functional Independence Measure, and Balance Assessment Systems Testing. Beside these instruments, a postural analysis was undertaken through photography (Kinovea). In the end, the patient achieved complete independence in the alternation of decubitus in bed, acquisition of a sitting and bipedal position, and an improvement in postural control and consequently in better walking.

Conclusion: The intervention based on Bobath's concept through the facilitation techniques seemed to demonstrate a positive influence on the patient's functional recovery, and was revealed to be an approach to be taken into account in the recovery of a peripheral vestibular injury, mainly due to the fundamental role of regeneration of neuronal mechanisms of the CNS and the correct afferent information from the PNS to important structures in the production and control of movement in the CNS.

Neuro Oncologia

EP-200 - MARCAS DA RADIOTERAPIA: O DESPERTAR DE GLIOMAS SECUNDÁRIOS

Sara Gomes¹; **Rita Coutinho**¹; **Mariana Gomes**¹; **Leonor Francisco**²; **Luís Rufo Costa**²; **Joana Pinto**¹; **José Nuno Alves**¹; **José Cruz Araújo**¹

1-Unidade Local de Saúde de Braga; 2-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: Os gliomas/glioblastomas secundários à radioterapia são uma complicação rara e tardia deste tratamento. Estas neoplasias têm características histopatológicas diferentes dos primários, parecendo ter um pior prognóstico.

As opções terapêuticas são semelhantes, sendo que a radioterapia pode aumentar o tempo de sobrevivência.

Caso Clínico: Jovem de 37 anos, autónomo, com antecedentes pessoais de leucemia linfoblástica aguda aos 3 anos, tra-

tada com quimioterapia e radioterapia, e pineoblastoma aos 20 anos submetido a cirurgia, quimioterapia e radioterapia, com cefaleia refratária sequelar, sob corticoterapia.

Encaminhado ao serviço de urgência do Hospital de Braga por agravamento da cefaleia em intensidade e frequência associada a fraqueza do membro inferior direito com um mês de evolução. Ao exame neurológico com estrabismo divergente com abdução do olho direito na posição primária, limitação da superversão, disartria ligeira, monoparesia crural direita de predomínio distal, espástica, hiperreflexia de predomínio direito e reflexo cutâneo-plantar extensor bilateralmente.

Tinha realizado RM de crânio que mostrava lesão cortico-subcortical frontal esquerda de novo, assumida como sequelar à radioterapia.

Durante o internamento no serviço de neurologia, completou estudo com punção lombar com hiperproteínoorraquia (0.98g/L), sem outras alterações de relevo. Além disso, foi discutido e repetido o estudo de imagem, tendo sido levantada a hipótese de se tratar de glioma pós-rádico.

Foi transferido para o Hospital de São João para realização de biópsia da lesão, que revelou tratar-se de um glioblastoma, IDH *wild-type*. Iniciou seguimento por oncologia e tratamento com radioterapia e temozolomida. Apesar do tratamento, objetivou-se progressão clínica e o doente faleceu dois meses depois.

Conclusão: Este caso mostra um doente com história de radioterapia craniana e alterações imagiológicas de novo, inicialmente interpretadas como lesões pós-rádicas benignas. Contudo, o agravamento clínico progressivo levou à reconsideração diagnóstica e investigação complementar. Em casos similares, os tumores gliais malignos devem ser considerados, pela abordagem terapêutica distinta e pior prognóstico.

Neuro Oncologia

EP-201 - MENINGOENCEFALITE SECUNDÁRIA A REGIME DE QUIMIOTERAPIA EM DOENTE COM LINFOMA NÃO HODGKIN DIFUSO DE GRANDES CÉLULAS B COM ENVOLVIMENTO PULMONAR

Sofia Casanova¹; Joana Novo¹; Rita Cagigal¹; Mariana Branco¹
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

Introdução: As complicações neurológicas associadas aos tratamentos oncológicos, nomeadamente à quimioterapia, são cada vez mais reconhecidas, e exercem um impacto importante no prognóstico da doença. O seu reconhecimento precoce é crucial, pela sua potencial reversibilidade, bem como pela possível necessidade de alteração do regime terapêutico.

Caso Clínico: Mulher, 67 anos, com linfoma não Hodgkin difuso de grandes células B com envolvimento pulmonar. Por persistência da doença após 6 ciclos do esquema R-CHOP, iniciou esquema ABVD. Apresenta-se no SU 10 dias após início do novo tratamento por febre e sonolência. Ao exame neurológico, em estado minimamente consciente, não verbaliza, com aumento do tônus muscular dos 4 membros e distonia cervical. Excluída intercorrência infecciosa sistémica ou metabólica. EEG com encefalopatia difusa de grau moderado, sem atividade epileptiforme. Líquor com 9 leucócitos (78% mononucleares), hiperproteínoorraquia (88 mg/dL), sem consumo de glicose. Iniciada empiricamente antibioterapia em dose meníngea, suspenso após resultados de painel de biologia molecular, gram e culturais negativos. Citometria do líquido sem células malignas.

Painel de onconeuronais negativo. RM-CE com evidência de hipersinal bilateral e simétrico em T2/FLAIR dos gânglios da base e tálamos, vertente posterior da protuberância e bulbo, sem restrição à difusão ou realce, colocando-se como principal hipótese diagnóstica toxicidade/encefalite associada ao tratamento. Cumprir 5 dias de metilprednisolona 1 g/dia, seguidos de corticoterapia oral, com franca melhoria. À data de alta, encontra-se vígil, orientada, a deambular autonomamente. A RM-CE de controlo cerca de 1 mês depois demonstra regressão subtotal das áreas de alteração de sinal.

Conclusão: Dada a estreita relação temporal entre o início de novo regime de quimioterapia e a clínica, consideramos como mais provável tratar-se de uma complicação neurológica secundária a quimioterapia. Ressalvamos ainda que se trata de um caso único no que concerne ao padrão de neuroimagem, que não se encontra, à data, descrito na literatura.

Neuro Oncologia

EP-202 - ENVOLVIMENTO NEUROLÓGICO NO LINFOMA DIFUSO DE GRANDES CÉLULAS B: CENTRAL OU PERIFÉRICO?

Carolina Gavancho^{1,2}; António Tavares³; Miguel Pimenta¹; José Rosa¹
1-Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal; 2-NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José. Lisboa, Portugal

Introdução: O linfoma de grandes células B pode apresentar envolvimento secundário do sistema nervoso central (SNC), com múltiplas manifestações. O envolvimento do sistema nervoso periférico (SNP), também possível de forma síncrona ou sequencial, torna o diagnóstico desafiante. Considerando o mau prognóstico da disseminação do linfoma no SNC, têm havido esforços dirigidos ao diagnóstico precoce e eventual profilaxia.

Caso Clínico: Homem de 69 anos, com linfoma difuso de grandes células B, sem atingimento do sistema nervoso documentado em estudo de janeiro de 2023. Cumprir 6 ciclos de R-CHOP entre fevereiro e maio do mesmo ano, com boa resposta terapêutica. Em março de 2023, iniciou instabilidade da marcha que agravou nos meses seguintes e, em agosto, surgiram parestesias e disestesias nas pernas. Em novembro, por surgimento concomitante de fraqueza nos membros inferiores, foi internado para estudo complementar. Perante a suspeita de envolvimento de nervo periférico de possível natureza iatrogénica, realizou EMG, que documentou apenas alterações em 2 nervos motores do membro inferior direito, com características predominantemente axonais. Potenciais evocados somatossensitivos ausentes nos membros inferiores. O estudo de imagem demonstrou disseminação leptomeníngea secundária, com componente tecidual preenchendo o saco tecal entre D12 e L5, envolvimento concêntrico do cone medular e cauda equina e alteração de sinal centro-medular entre D11 e L1. O LCR apresentava pleocitose mononuclear (38 células/uL), franca hiperproteínoorraquia (4816 mg/dL), LDH 664U/L e a imunofenotipagem do LCR identificou células de linfoma. Iniciou terapêutica de 2ª linha com o protocolo MATRIX, com progressiva melhoria clínica e imagiológica.

Conclusão: Este caso ilustra uma manifestação de envolvimento secundário e simultâneo do SNC e SNP por linfoma, realçando os desafios do diagnóstico diferencial. É fundamental que este seja preciso e atempado, de modo a adequar a terapêutica, neste caso com fármacos de quimioterapia que penetrem a barreira hematoencefálica.

Neuro Oncologia

EP-203 - SARCOMA DE EWING LOCALIZAÇÃO PRIMÁRIA INCOMUM

Kátia Efraim Benchimol¹; Cláudia Santos Silva²; Pedro Coelho²; Rafael Roque²

1-Unidade Local de Saúde Hospital Amadora Sintra; 2-Unidade Local de Saúde Hospital Santa Maria

Introdução: O sarcoma de Ewing (SEW) é um tumor raro, picamente do tecido ósseo, sendo incomum a sua ocorrência em tecidos extra[1]ósseos, nomeadamente raízes nervosas.

Casos Clínicos: O caso clínico 1 refere-se a um homem de 39 anos, sem antecedentes relevantes, que desenvolve dor radicular na região crural direita com compromisso da marcha, ao longo de um ano. Apresentava parésia grau 4 na flexão da coxa e reflexo rotuliano direito abolido. O caso clínico 2 corresponde a um homem de 41 anos, seropositivo ao VIH, que desenvolve lombociatalgia direita com compromisso da marcha, ao longo de cinco meses. Apresentava paraparésia grau 3, hipostesia tátil e algica com nível em L4, hiporreflexia dos membros inferiores. As RM lombo-sagradas revelaram lesões intracanales extra-durais à direita, bem delimitadas e com remodelação óssea, envolvendo L2-L4 (caso 1) e L4-S1 (caso 2). O estudo sistémico excluiu outras lesões tumorais. Foi colocada hipótese imagiológica de schwannomas, e realizada exérese tumoral. Os exames histopatológicos revelaram tecidos hiperclulares formados por células pequenas e “azuis”, com múltiplos focos de necrose, figuras mitóticas e apoptose, com positividade para CD99, FLI-1, INI1, sinaptofisina (caso 1) e negatividade para citoqueratinas, S100 e desmina, e índices proliferativos (Ki-67) de 50% (caso 1) e > 80% (caso 2), aspetos sugestivos de SEW. O estudo genético confirmou o rearranjo do gene *EWSR1* em ambos os casos. Os doentes iniciaram quimioterapia com ifosfamida+etoposida/ciclofosfamida+doxorubicina+vincristina e radioterapia no caso 2. O caso 1 mantém-se clinicamente assintomático, 5 meses após o diagnóstico. No caso 2 verificou-se progressão tumoral, tendo falecido 1 ano após o diagnóstico.

Conclusão: Apresentamos dois casos de SEW primário extra-ósseo a nível vertebral, cuja ocorrência é rara. Os aspetos imagiológicos podem confundir-se com outros tipos de tumores na mesma localização, pelo que o estudo histopatológico é fundamental no diagnóstico diferencial.

Outros

EP-204 - REVISÃO DE CASOS DE PLASMAFERESE EM DOENÇAS NEUROINFLAMATÓRIAS

Inês Sá Pereria¹; Catarina Oliveira²; Joana Lopes²; Patrícia Martins²; Joana Guimarães^{1,3}

1-Departamento de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João; 2-Departamento de Nefrologia, Unidade Local de Saúde São João; 3-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução: A plasmaferese é uma técnica de remoção de plasma que implica a sua troca por uma solução de substituição. Permite a eliminação rápida de constituintes plasmáticos envolvidos em processos patológicos, assumindo um papel importante como tratamento de fase aguda em múltiplas doenças neuroinflamatórias. Revisão de uma coorte de doentes submetidos a plasmaferese com patologia neuroinflamatória.

Metodologia: Foi realizada uma análise retrospectiva e descritiva de pacientes com idade igual ou superior a 16 anos, que realizaram plasmaferese entre 2013 e julho de 2024.

Resultados: Foram incluídos 42 casos de plasmaferese; três pacientes realizaram a técnica múltiplas vezes no período definido. Os motivos mais frequentes para a realização de plasmaferese foram a doença do espectro da neuromielite óptica e a esclerose múltipla, com 8 casos cada (19,05%), seguidos de exacerbação de miastenia gravis e polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica com 5 casos cada (11,90%). Em 33 casos (78,57%), outros tratamentos de fase aguda como a corticoterapia em alta dose e a imunoglobulina intravenosa foram tentados previamente. A nível de impacto imediato, em 34 casos (80,95%) houve benefício relatado. Foram realizadas 249 sessões de plasmaferese, sendo o formato mais frequente o de 5 sessões em dias alternados. Em todos os tratamentos foi necessário o uso de cateter venoso central (CVC), à exceção de 2 sessões realizadas através de cateter periférico de grande calibre; porém, por complicações associadas, foi trocado para CVC. Adicionalmente, houve um número reduzido de intercorrências, de assinalar: hemorragia após remoção de cateter com necessidade de suporte transfusional, bacteriemia associada ao cateter, episódios de rash e dispneia que resolveram com terapêutica farmacológica.

Conclusão: Este estudo corrobora os achados da literatura e da experiência de outros centros, mostrando a relevância e segurança da plasmaferese na melhoria sintomática em fase aguda de doenças neuroinflamatórias.

Outros

EP-205 - ENCEFALOPATIA RESPONSIVA A ESTEROIDES ASSOCIADA A TIROIDITE AUTOIMUNE E HIPERTIROIDISMO: UMA ASSOCIAÇÃO POUCO COMUM

Beatriz Barreto^{1,2}; Ester Ferreira³; Diana Festas Silva⁴; Carolina Soares^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde 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 Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 4-Serviço de Endocrinologia, Unidade Local de Saúde de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A encefalopatia responsiva a esteroídes associada a tiroidite autoimune (SREAT) é uma doença rara caracterizada por manifestações neuropsiquiátricas e anticorpos anti-tiroideus positivos, apresentando resposta favorável à corticoterapia.

Caso Clínico: Doente de 58 anos, sexo feminino, sem antecedentes pessoais de relevo, foi admitida no Serviço de Urgência por alteração do comportamento e insónia graves com três semanas de evolução. A investigação inicial revelou hipertireoidismo primário [TSH<0,008 mUI/mL (0,35-4,94); T4L 4,52 ng/dL (0,70-1,48), T3L 6,81 pg/mL (1,71-3,71)], tendo sido medicada com metibazol 10 mg 8/8h, propranolol 10 mg 8/8h e olanzapina 5 mg/dia, com evolução favorável da função tiroideia (redução >50% da T4L). Duas semanas depois, por agravamento marcado do comportamento, com alucinações visuais e auditivas de novo, foi internada. O estudo revelou positividade dos anticorpos anti-tireoperoxidase [523,4 UI/mL (N<5,6)], anti-tireoglobulina [8,3 UI/mL (N<4,1)] e TRABs [13,21 UI/L (N<3,10)]. Foi avaliada por Endocrinologia, que fez o diagnóstico de doença de Graves e excluiu crise tireotóxica. O restante estudo autoimune foi negativo. A ecografia da tireoide foi compatível

com tiroidite e a RM-CE não mostrou alterações. O estudo de líquido foi normal e o painel de encefalites autoimunes no soro e líquido foi negativo. Tendo em conta a suspeita de SREAT, a doente iniciou tratamento endovenoso com metilprednisolona 1 g durante 5 dias, tendo-se observado uma melhoria significativa dos sintomas ao terceiro dia, o que possibilitou a redução dos psicofármacos necessários inicialmente. Uma semana após o tratamento, teve alta no seu estado habitual, sem necessidade de tratamento adicional.

Conclusão: A SREAT, tipicamente associada a eutiroidismo ou hipotireoidismo, pode também ocorrer em contexto de hipertireoidismo, como neste caso de doença de Graves e tiroidite autoimune crónica subjacente. Sendo uma entidade com resposta positiva à corticoterapia, realçamos a importância de considerar este diagnóstico em doentes com sintomas neuropsiquiátricos graves e presença de anticorpos anti-tiroideus positivos, após exclusão de outras causas, independentemente da função tiroideia.

Outros

EP-206 - A MULHER QUE CORAVA APENAS DE UM LADO

Teresa Santana¹; Vanessa Fraga²; Filipa Castelão³; Inês Rosário Marques¹; Miguel Grunho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal, E.P.E.; 2-Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal, E.P.E.; 3-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Almada e Seixal, E.P.E

Introdução: A síndrome de Arlequin (cujo nome alude à personagem de teatro italiana de traje multicolorido aos losangos) é uma doença autonómica rara, resultante da disfunção unilateral das fibras simpáticas que inervam a face (poupando as fibras óculo-simpáticas), podendo envolver também a região torácica. Clinicamente, caracteriza-se por anidrose e ausência de rubor facial do lado da disfunção, bem delimitados pela linha média, surgindo em contextos de stress, calor ou exercício físico. A etiologia é frequentemente idiopática, havendo, contudo, casos congénitos, secundários (no contexto de lesões estruturais) ou iatrogénicos (após cirurgias ou anestésias regionais). O caráter autolimitado e benigno dos episódios geralmente não motiva tratamento dirigido.

Caso Clínico: Mulher de 25 anos, sem antecedentes pessoais ou padrão de hábitos relevantes, avaliada por apresentar episódios ocasionais, após corridas de longa distância, de rubor e sudorese na hemiface direita, com anidrose facial contralateral, remetindo ao fim de aproximadamente uma hora, sem outros sinais ou sintomas neurológicos acompanhantes (nomeadamente assimetrias pupilares ou palpebrais). Não existia história de trauma, cirurgias ou procedimentos anestésicos prévios. O exame neurológico, fora dos episódios, era normal. A investigação complementar com avaliação analítica, eletrocardiograma, ressonância magnética com angio-RM (encefálica, medular e cervico-torácica), não revelou alterações. Estabeleceu-se o diagnóstico de síndrome de arlequin idiopática. Não foi necessário tratamento dirigido dado que os episódios não incomodavam a doente. Após cinco anos de seguimento, a doente mantém-se globalmente sobreponível.

Conclusão: Este caso ilustra uma doença rara, com um fenótipo visualmente peculiar, que pode constituir motivo de preocupação e desconforto social para os doentes. Embora a maior parte dos casos seja idiopática, a investigação etiológica deve incluir avaliação analítica completa e exames imagiológicos dirigidos às regiões encefálica, cervical e torácica, para exclusão de causas se-

cundárias. O tratamento depende da etiologia, sendo que a maioria dos doentes não carece de medidas terapêuticas adicionais.

Outros

EP-207 - LESÕES CITOTÓXICAS DO CORPO CALOSO: UMA ENTIDADE CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA RARA

Anabela Câmara¹; Sara Gomes³; Stefanie Moreira³; Aurora Costa³; Ângelo Carneiro²; Sofia Rocha³; Eduardo Freitas³

1-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal; 2-Serviço de Neurorradiologia da Unidade Local de Saúde de Braga; 3-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução: As lesões citotóxicas do corpo caloso (CLOCCS) englobam um conjunto de sinais imagiológicos transitórios no corpo caloso, sobretudo no esplénio. Os sintomas neurológicos decorrentes são inespecíficos e não traduzem evidente desconexão interhemisférica. Estas lesões estão associadas a uma variedade de etiologias e a patogénese mais aceite assenta no edema citotóxico e desmielinização secundária a citocinopatia.

Caso Clínico: Homem de 35 anos, sem antecedentes patológicos e sem medicação habitual. Recorreu ao Serviço de Urgência por cansaço generalizado com um mês de evolução, agravado nos últimos 15 dias. Adicionalmente referiu mialgias, náuseas, vômitos e episódios de vertigem. Medicado para uma possível gastroenterite, mas sem melhoria. Dois dias depois teve um episódio de alteração de consciência autolimitado, em que ficou sem responder.

O exame neurológico era normal. A RM-CE, que realizou no exterior, evidenciava um hipersinal no esplénio do corpo caloso, com restrição à difusão e sem captação do contraste.

Em internamento, fez investigação adicional com EEG, angio-TC, ecocardiograma, Holter e estudo analítico alargado sem alterações.

Manteve-se sob aspirina e tiamina até a repetição da imagem. A RM-CE, realizada duas semanas depois, mostrou regressão completa da lesão imagiológica. O doente manteve-se assintomático desde a admissão.

Conclusão: CLOCCS tem um curso benigno, não necessita de terapêutica dirigida e na maioria das vezes tem regressão completa. Contudo, apresenta uma panóplia de diagnósticos diferenciais, desde patologias benignas a outras de pior prognóstico, sendo um diagnóstico de exclusão.

Outros

EP-208 - NEURO-BEHÇET: DESAFIO DIAGNÓSTICO EM 4 CASOS DE DOENÇA PARENQUIMATOSA

Joana Neiva Correia¹; Miguel Saianda Duarte¹; Vasco Fonseca¹; Joana Morgado¹; Ana Arraiolos¹; Ana Isabel Reis¹; José Vale¹

1-Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: O neuro-Behçet (NB) é uma entidade rara e constitui uma das complicações mais graves da doença de Behçet. A sua apresentação clínica é variável incluindo cefaleia, epilepsia, neuropatias cranianas, síndromes sensitivomotoras ou mielite. Apresentamos quatro casos de NB.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher, 72 anos, antecedentes de aftas orais re-

correntes. Internada por síndrome vertiginosa e hipoestesia da hemiface direita. RM cerebral demonstrou uma lesão no pedúnculo cerebeloso médio esquerdo com hipersinal em T2 e reforço pós-gadolinio. LCR apresentava pleocitose mononuclear. Por queixas gastrointestinais fez estudo revelando úlceras ileais. Após exclusão de outras etiologias, admitido NB provável, iniciada corticoterapia e azatioprina, com melhoria clínica e radiológica.

Caso 2: Mulher, 30 anos, história de febre e úlceras orais e genitais recorrentes, apresentando-se com lentificação psicomotora e hemiparesia esquerda. RM mostrou lesão em T2 talâmica direita, estendendo-se ao mesencéfalo e pedúnculo cerebeloso superior esquerdo, com reforço pós-gadolinio. LCR evidenciou pleocitose mononuclear. Considerada NB definitiva, iniciada corticoterapia e azatioprina, com melhoria clínica e estabilização radiológica.

Caso 3: Homem, 33 anos, úlceras orais frequentes e episódio prévio de defeito sensitivo-motor e ataxia, associado a febre e epilepsia. Avaliado por agravamento dos défices, objetivada hemiparesia e hemihipostesia direitas, ataxia cerebelosa, disartria e mioclonias facio-oculo-palatinas. RM demonstrou lesões sequelares infratentoriais e lesão cervical em T2 com reforço pós-gadolinio. LCR revelou pleocitose mononuclear. Admitido NB provável, iniciou corticoterapia com estabilização clínica e radiológica.

Caso 4: Mulher, 64 anos. Antecedentes de doença de Behçet e AVC assumido no contexto de NB. Internada por agravamento de hemiparesia e parestesias esquerdas. RM com lesões sequelares corticossucliais bifrontais. PL normal. Manteve azatioprina com melhoria clínica.

Conclusão: Descrevem-se 4 casos de NB parenquimatosa tendo sido excluídas outras etiologias inflamatórias/autoimunes e infecciosas. A heterogeneidade clínica e ausência de exames específicos tornam o seu diagnóstico desafiante, devendo a terapêutica ser iniciada de forma célere para um melhor prognóstico.

Outros

EP-209 - PSICOSE AUTOIMUNE: A IMPORTÂNCIA DE PONTES INTERDISCIPLINARES

Cristiana Da Silva¹; **Joana Cancela**¹; **Francisco Barros**²; **Mara Vasconcelos**³; **Alexandre Mendes**³; **Sónia Batista**³

1-Serviço Neurologia, ULS Coimbra – Hospitais da Universidade;

2-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra – Hospitais da Universidade;

3-Serviço de Psiquiatria, ULS Coimbra – Hospitais da Universidade

Introdução: A psicose autoimune tem emergido como uma entidade distinta, caracterizando-se por sintomas psiquiátricos proeminentes, com autoanticorpos positivos e resposta à imunoterapia. Descrevemos um caso de psicose autoimune provável num jovem com primeiro surto psicótico.

Caso Clínico: Doente do sexo masculino, 19 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, foi internado no serviço de Psiquiatria por surto psicótico inaugural, caracterizado por ideação delirante de teor místico, autorreferencial e persecutório, atividade alucinatória auditivo-verbal complexa e sintomatologia negativa (embotamento afetivo, isolamento social, apatia e alergia). Foi instituída terapêutica antipsicótica, com titulação progressiva (risperidona, cariprazina e clozapina), sem melhoria significativa. Pelo quadro atípico e resistência terapêutica, foi solicitada avaliação por Neurologia. Exame neurológico sem sinais focais. Realizou estudo analítico alargado, incluindo au-

toimunidade sistémica e neurológica, destacando-se ANAs positivos, hipocomplementémia (C3 e C4) e anticorpo anti-recovina positivo fraco. RM-CE sem alterações de relevo. Estudo de LCR com proteinorráquia discreta (55 mg/dL), sem pleocitose, bandas oligoclonais e anticorpos negativos. Eletroencefalograma com encefalopatia de grau ligeiro a moderado, com surtos FIRDA, e atividade paroxística focal temporo-parieto-occipital esquerda. PET-FDG cerebral sem alterações de relevo. Neurofilamentos no soro e LCR normais. TC-TAP e PET-FDG corporal sem alterações. Atendendo aos achados, doente com critérios de psicose autoimune provável, nomeadamente, psicose aguda com refratariedade à terapêutica, alterações eletroencefalográficas e presença de anticorpo anti-neuronal no soro, pelo que realizou tratamento com imunoglobulina IV 30 g e metilprednisolona 1 g 5 dias. Foi discutido caso de forma multidisciplinar, optando-se por esquema de prednisolona (atualmente, 10 mg id). Reavaliado em consulta, com melhoria discreta.

Conclusão: A etiologia autoimune deve ser considerada em todos os doentes com psicose e sinais de alarme, pelo potencial impacto da terapêutica imunossupressora. O desafio centra-se na identificação dos doentes, exames complementares de diagnóstico e critérios na implementação da terapêutica, sendo para isso essenciais protocolos de atuação multidisciplinares.

Outros

EP-210 - COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS DO DISSULFIRAM: 3 CASOS CLÍNICOS

Maria Teresa Durães¹; **Leonardo Barbosa**¹; **Sofia De Figueiredo**¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa

Introdução: O dissulfiram funciona como um inibidor da acetaldéido desidrogenase e é um fármaco utilizado no tratamento da perturbação de abuso do álcool. Alguns efeitos adversos associados à sua utilização têm vindo a ser reportados, dos quais se incluem manifestações neurológicas, que podem incluir neuropatia periférica, encefalopatia, neuropatia ótica, lesões da substância branca nos gânglios da base associadas a distúrbios do movimento, entre outros. A toxicidade por dissulfiram ocorre geralmente após o seu uso prolongado ou em casos de sobredosagem, podendo os seus efeitos ser irreversíveis em algumas situações. Por vezes, estes efeitos podem aparecer ao fim de um menor tempo de exposição.

Caso Clínico: Apresenta-se um conjunto de três casos clínicos, todos em indivíduos do sexo masculino, com antecedentes de perturbação do uso de álcool e medicados com dissulfiram. O primeiro caso clínico descreve um doente de 58 anos que se apresentou com quadro de alteração comportamental, incontinência de esfíncteres e alteração da marcha com um mês de evolução, com EMG a evidenciar polineuropatia axonal sensitivo-motora grave. O segundo caso clínico reporta um doente de 48 anos, que após um mês de terapêutica com dissulfiram, recorreu ao SU por queixas semelhantes e défices sensitivos distalmente. O terceiro caso, descreve um doente com quadro de tetraparesia com agravamento progressivo, hiperreflexia e atrofia muscular, com estudo eletromiográfico a evidenciar neuropatia motora, axonal distal. Em todos os casos após suspensão do dissulfiram, os doentes apresentaram recuperação progressiva do quadro neurológico.

Conclusão: Os casos apresentados descrevem complicações neurológicas do uso de dissulfiram em doentes com perturbação do abuso de álcool. O reconhecimento e a intervenção precoces são fundamentais, uma vez que a descontinuação do dissulfiram pode levar à resolução dos sintomas.

Outros

EP-211 - LESÕES CITOTÓXICAS DO CORPO CALOSO: RECONHECER UM FALSO ALARME

Daniel Araújo¹; André Militão¹; Cristina Rosado¹

1-Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A lesão citotóxica do corpo caloso corresponde a uma entidade clínico-radiológica benigna incomum, habitualmente auto-limitada, de semanas a poucos meses, associada a uma ampla variedade de etiologias (fármacos, infeções sistémicas, entre outras) e de fisiopatologia pouco esclarecida. Faz diagnóstico diferencial com lesões isquémicas, desmielinizantes e neoplásicas.

Caso Clínico: Homem de 29 anos intervencionado a higroma retrocerebeloso por quadro de cefaleia com dor retro-orbitária bilateral, desequilíbrio, visão turva e percepção de dormência e falta de força muscular flutuante, de localização variável, com 3 anos de evolução. Por manter sintomas realizou 3 RM-CE subsequentes, a última das quais, 10 meses após cirurgia, identificou alteração de sinal ovalada no esplénio do corpo caloso com hipersinal T2/FLAIR e restrição à difusão, descrita como de possível etiologia isquémica ou desmielinizante. Subsequentemente desenvolveu diplopia monocular e binocular, de duvidosa organicidade, tendo sido internado para estudo. Ao exame neurológico apresentava diplopia inconsistente, associada a pseudo-parésias e dormências de localização variável. Fez estudo analítico sangue e LCR, com pesquisa de bandas oligoclonais negativa e sem alterações sugestivas de causa autoimune, microbiológica ou paraneoplásica. Estudo cardiovascular e potenciais evocados visuais sem alterações. Repetiu RM-CE que demonstrou completa resolução da lesão calosa, compatível com lesão citotóxica. Foi explicada provável etiologia funcional dos sintomas e teve alta, sem terapêutica dirigida. À reavaliação imagiológica, 5 meses depois, sem alterações de relevo referindo melhoria das queixas de cefaleia e dormências assim como resolução dos restantes sintomas.

Conclusão: Este caso ilustra a importância de considerar esta entidade incomum, de excelente prognóstico, no diagnóstico diferencial de lesões do corpo caloso e a necessidade de reavaliação imagiológica a curto prazo no sentido de evitar intervenções diagnósticas e terapêuticas desnecessárias.

Outros

EP-212 - IS IT PAPILLEDEMA OR PSEUDOPAPILLEDEMA? IT IS BOTH!

Liliana Silva¹; André Jorge¹; Sara Matos¹; Diogo Damas¹; Beatriz Silva²; Ana Inês Martins^{1,2}; João Lemos^{1,2}

1-Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Papilledema indicates the presence of bilateral optic disc edema caused by intracranial hypertension (IH), and is potentially associated with sight- and/or life-threatening conditions. In accordance, classical medical teaching recommends that it is critical to distinguish papilledema from its benign counterpart, i.e., pseudopapilledema. The latter consists of a disk elevation associated with underneath tilted disks/high myopia (TD), optic disk drusens (ODD) or other variants, which

carries no relevant risk, and should therefore preclude the use of further investigation, including invasive techniques such as lumbar puncture.

Methods: Here we describe a retrospective series of patients demonstrating the rare instance of presenting with both pseudopapilledema and papilledema.

Results: We included 7 patients (4 males, mean age 34.5 ± 18.2 years). Presenting symptom/sign leading to neuro-ophthalmic assessment included: headache (2), transient monocular vision loss (2), pulsatile tinnitus (1), seizure (1) and incidental fundoscopic finding (2). Pseudopapilledema consisted of: OOD (4), TD (2) and ODD plus TD (1). OCT showed retinal nerve fiber layer thickening in 6, and ODD in 5 patients. The initial presumptive neuro-ophthalmic diagnosis was: definite papilledema and pseudopapilledema (3), definite pseudopapilledema and possible papilledema (2), definite pseudopapilledema (1), and definite papilledema (1). In the first two groups, CSF opening pressure and papilledema improvement after oral acetazolamide confirmed the concurrent presence of papilledema associated with idiopathic IH and pseudopapilledema. In the patient with presumptive pseudopapilledema (ODD and meningioma with apparently no imaging signs of IH), follow-up retinography clearly showed papilledema resolution while leaving unchanged baseline ODD. In the patient with presumptive papilledema, after complete resolution of the papilledema with oral acetazolamide for idiopathic IH, baseline TD were now apparent.

Conclusion: The presence of pseudopapilledema should never preclude the active exclusion of papilledema, as the two can occur together. Additionally, follow-up retinography is fundamental to improve our diagnostic accuracy in the above context.

Outros

EP-213 - MIOQUIMIA DO OBLÍQUO SUPERIOR POR CONTACTO COM QUISTO DA ARACNOIDE

Inês Margarido^{1,2}; Carolina Correia^{1,2}; Ricardo Soares Dos Reis^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: As mioquimias do oblíquo superior (MOS) são uma causa rara de oscilopsia monocular que se pensa ser causada por desmielinização focal do nervo troclear, favorecendo a transmissão efática e levando à contração involuntária do músculo. Estas podem condicionar sintomatologia debilitante com grande impacto na qualidade de vida do doente.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos; sem antecedentes de relevo, nomeadamente sem história de traumatismo cranioencefálico ou orbitário. Apresentou episódios recorrentes de oscilopsia monocular paroxística com duração de segundos a minutos com 3 anos de evolução e agravamento após a gravidez. Ao exame objetivo apresentava nistagmo torsional monocular do olho direito; o restante exame oftalmológico e neurológico não apresentava alterações. Para estudo etiológico realizou ressonância magnética cerebral e das órbitas que revelou um quisto da aracnoide com 7 mm de dimensão com envolvimento da parede superior e lateral do seio cavernoso direito a condicionar conflito de espaço com os nervos troclear e oculomotor a esse nível. Realizou terapêutica com oxcarbazepina até 1200 mg/dia e timolol tópico com pouca resposta.

Conclusão: As MOS são na sua maioria idiopáticas, mas a pesquisa de causa compressiva é fundamental. As causas se-

cundárias mais frequentes incluem o contacto vascular com a artéria cerebelosa superior e as lesões ocupantes de espaço na emergência do nervo troclear, podendo levar a quadros mais refratários. Os quistos da aracnoide são estruturas na sua maioria inócuas e frequentemente desvalorizadas, contudo, a proximidade anatómica com estruturas como os nervos cranianos deve levar à sua consideração como possível causa de patologia.

Outros

EP-214 - ACUTE COCHLEOVESTIBULAR LOSS IN TYPE III CRYOGLOBULINEMIA

André Costa¹; Francisca Bartolomeu²; Margarida Amorim²; Diogo Damas³; Sara Matos³; Ana Inês Martins^{3,4}; André Jorge³; João Lemos^{3,4}

1-Department of Neurology, Local Health Unit of Trás-os-Montes and Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2-Department of Otorhinolaryngology, Local Health Unit of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3-Department of Neurology, Local Health Unit of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4-Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Type III cryoglobulinemia is a mixed cryoglobulinemia characterized by the presence of polyclonal immunoglobulins (cryoglobulins). The latter circulate in the blood and can precipitate, forming immune complexes that deposit in small to medium-sized blood vessels, leading to end-organ damage. Typical symptoms include purpura, arthralgias, and weakness. Rarely, inner ear dysfunction can occur in this condition, resulting in cochleovestibular loss. While the etiology of the latter condition often goes undetermined, type III cryoglobulinemia is one of the causes not to be missed. We present such a case.

Case Report: A 26-year-old female presented with sudden painless left-sided hearing loss and imbalance. The use of ototoxic agents was ruled out. Her medical history was notable for a previous episode of acute cochleovestibular loss on the right side 2 years prior (characterized by right moderate sensorineural hearing loss on audiogram, right gain reduction on VHIT and normal brain and inner ear MRI), without an established etiology. An audiogram confirmed acute left-sided sensorineural hearing loss, and VHIT demonstrated reduced gain values bilaterally, now indicating new-onset left vestibular nerve dysfunction. Brain and inner ear MRI were again unremarkable. Autoimmune assessment revealed the presence of cryoglobulins (polyclonal IgM), indicative of type III cryoglobulinemia. Other laboratory studies were unremarkable. She was treated with a 125 mg bolus of methylprednisolone and a 5-day course of 60 mg deflazacort and was putted on aspirin. The imbalance fully improved spontaneously, while the hearing loss remained unchanged after one month.

Conclusion: We report a case of inner ear dysfunction related to type III cryoglobulinemia, presenting with sequential cochleovestibular loss. Although not typical, audiovestibular

abnormalities may occur in up to one-third of mixed cryoglobulinemia patients, possibly due to cryoglobulins precipitating in inner ear small vessels, leading to local vasculitis. In cases of unexplained sudden cochleovestibular loss, mixed cryoglobulinemia should be considered.

Outros

EP-215 - COMA REVERSÍVEL EM DOENTE COM ADENOCARCINOMA DA CABEÇA DO PÂNCREAS

José Miguel Alves¹; Ana Margarida Novo¹; Argemiro Geraldo¹; Sónia Batista^{1,2}; Fernando Matias¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Coimbra, Portugal; 2-Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal

Introdução: A investigação de causas tratáveis, com abordagem holística e metódica constituem elementos essenciais na gestão diagnóstica e terapêutica do doente em coma.

Caso Clínico: Mulher de 67 anos com antecedentes de adenocarcinoma ductal da cabeça do pâncreas em estadio III com um ano de evolução, submetida a duodenopancreatectomia e quimioterapia adjuvante (folfirinóx) com término 5 meses previamente ao internamento, é transferida para o serviço de neurologia de um centro terciário por coma de instalação subaguda com dois dias de evolução. Já havia realizado TC-CE, angio-TC CE e cervical e punção lombar sem alterações relevantes e RM-CE com múltiplos focos de hipersinal em TR longo dispersos na substância branca profunda e subcortical, sem áreas de restrição à difusão. Tinham sido introduzidos FACES (ácido valpróico, levetiracetam, lacosamida) empiricamente. À admissão, pontuava 4 na escala de coma de Glasgow (ECG). Não apresentava alterações analíticas à exceção de hiperamonniemia (177 umol/L). O EEG não cumpria critérios definitivos para estado de mal epilético, apesar de trechos de padrão periódico com máximo temporal direito. Em RM-CE de controlo, acrescia-se restrição à difusão a nível cortical insular e frontal direitos e frontal interno esquerdo. Ecocardiograma transtorácico, Holter 24h e angiografia cerebral sem alterações. Após EEG de controlo, sem padrão periódico, optou-se por desmame gradual dos FACES e em poucos dias a doente recuperou completamente o seu estado de consciência (ECG 15). A TC-abdominal demonstrou recidiva local do carcinoma com trombose oclusiva do confluente esplenoporal e da veia mesentérica superior e consequente colite isquémica. Teve alta com indicação para quimioterapia paliativa e edoxabano.

Conclusão: A recuperação do estado de consciência após a remoção dos FACES sugere uma etiologia metabólica para o coma. A hiperamonniemia, potencial consequência da trombose da veia porta, pode justificar o quadro clínico de coma e as alterações observadas na RM-CE.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DO CONGRESSO NACIONAL DE NEUROLOGIA 2024

Adriana Basilio	CO-046	Ana Rita Pinto	CO-030; EP-046
Adriana Costa	CO-016; CO-049; CO-051	Ana Rita Sacramento	CO-015; EP-063; EP-066
Alberto Leal	CO-002; CO-029	Ana Rita Silva	EP-073
Albino Oliveira-Maia	CO-048	Ana Rita Sousa	EP-196
Alexandra Lopes	CO-050	Ana Rosa Gouveia	EP-197
Alexandra Rodrigues	EP-075	Ana Rute Costa	CO-016
Alexandre Aldomiro	EP-054	Ana Saraiva	EP-034
Alexandre Camões-Barbosa	EP-181	Ana Verdelho	EP-065
Alexandre Mendes	EP-209	Anabela Câmara	EP-027; EP-032; EP-033; EP-055; EP-099; EP-155; EP-187; EP-192; EP-207
Alexandre Montalvo	CO-042; EP-133; EP-195; EP-196	Anabela Matos	EP-051; EP-135
Alexandre Pinto	EP-012	Anabela Oliveira	EP-020
Alexandre Roldão Alferes	EP-028; EP-093; EP-135	Anabela Valadas	EP-185; EP-186
Alice Mendes	EP-093; EP-193	André Araújo	CO-009; CO-011
Alyne Cordeiro	CO-019	André Branquinho	EP-195
Amanda Bernardino	EP-041	André Caetano	EP-190
Amanda De Oliveira Bernardino	EP-029; EP-069; EP-070; EP-074; EP-106	André Costa	CO-008; CO-019; EP-153; EP-169; EP-214
Amélia Mendes	CO-053	André Fernandes	CO-017; CO-019; CO-038; EP-151; EP-174; EP-184
Amélia Mendes Ribeiro	EP-035	André Filipe Jorge	EP-028
Ana André	EP-044; EP-185	André Jorge	CO-007; CO-027; EP-015; EP-022; EP-024; EP-147; EP-169; EP-170; EP-173; EP-188; EP-193; EP-212; EP-214
Ana Arraiolos	EP-046; EP-208	André Militão	EP-211
Ana Brás	CO-004; EP-002; EP-056	André Miranda	CO-053; EP-006
Ana Calado	EP-185	André Paula	CO-019
Ana Catarina Franco	EP-054	André Rêgo	EP-003; EP-086
Ana Catarina Pronto Laborinho	EP-115	André Sobral Pinho	EP-182
Ana Catarina Pronto-Laborinho	CO-031; CO-035	André Sobral-Pinho	CO-043; EP-025; EP-161; EP-170; EP-172; EP-173; EP-188
Ana Cunha	EP-121	André V. Carreiro	EP-128
Ana Filipa Brandão	CO-050	Andrea Cabral	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010; EP-147; EP-191
Ana Filipa Geraldo	EP-191	Andreia Carvalho	EP-191
Ana Fontainhas	EP-086	Andreia Costa	CO-025; EP-076; EP-104; EP-139; EP-141; EP-150
Ana Gonçalves	EP-120; EP-185	Andreia Ferreira	EP-102; EP-139
Ana Graça Velon	CO-019; CO-050	Andreia Matas	EP-096
Ana Grangeia	EP-174	Andreia Pereira	EP-049
Ana Inês Martins	CO-007; CO-027; EP-015; EP-024; EP-028; EP-147; EP-169; EP-170; EP-173; EP-188; EP-212; EP-214	Ângela Joseth Seke	EP-081
Ana Isabel Dias	EP-049	Angela Maresch	EP-193
Ana Isabel Reis	EP-208	Ângela Seke	EP-109
Ana João Marques	CO-017; EP-007	Angelica Montini	CO-028
Ana Lúcia Neves	CO-026; EP-139; EP-141; EP-184	Ângelo Carneiro	EP-033; EP-105; EP-159; EP-207
Ana Lúcia Oliveira	EP-042	Ângelo Fonseca	CO-019; EP-152
Ana Luísa André	EP-011; EP-083	António Barata	EP-172
Ana Luísa Carvalho	EP-079	António Costa	EP-012; EP-047
Ana Margarida Lopes	CO-050	António Martins	EP-043
Ana Margarida Monteiro	EP-001	António Martins Campos	EP-035; EP-191
Ana Margarida Novo	CO-033; EP-215	António Silva	EP-128
Ana Morgadinho	EP-176; EP-185	António Tavares	EP-202
Ana Patrícia Antunes	CO-042; EP-089; EP-133; EP-162; EP-186	Anuschka Silva-Spinola	EP-071; EP-073
Ana Paula Fidalgo	EP-011	Argemiro Gerales	CO-015
Ana Paula Sousa	CO-039; CO-052; EP-050; EP-118; EP-120; EP-121; EP-153		
Ana Rita Álvaro	CO-014		
Ana Rita Cruz-Machado	EP-001		
Ana Rita Peralta	EP-054		

Argemiro Geraldo	EP-022; EP-063; EP-091; EP-135; EP-193; EP-215	Carolina Soares	CO-021; EP-057; EP-076; EP-205 EP-008
Armando Lopes	EP-173	Catarina Barbosa	
Artur Nascimento	EP-040; EP-043; EP-065	Catarina Bernardes	CO-013; EP-056; EP-064; EP-066
Augusto Ferreira	CO-051	Catarina Borges	CO-008; EP-153
Aurélio Mesquita	EP-099	Catarina Borges Silva	EP-139
Aurora Costa	EP-027; EP-032; EP-033; EP-045; EP-048; EP-055; EP-099; EP-140; EP-155; EP-192; EP-207	Catarina Carvalhas-Almeida	CO-014
Axel Ferreira	CO-003; EP-037; EP-038	Catarina Chester	EP-082
Bárbara Alves Rodrigues	EP-025	Catarina Correia	EP-128
Bárbara Marques	EP-193	Catarina Correia Rodrigues	EP-130
Bárbara Martins	CO-025	Catarina Cruto	CO-003; EP-037; EP-038; EP-058
Bárbara Rodrigues	CO-037	Catarina Damas	EP-185
Bárbara Santos	CO-014	Catarina Falcão Campos	CO-036
Bárbara Teixeira	EP-110	Catarina Fernandes	CO-019; EP-090; EP-091; EP-135; EP-139
Beatriz Barreto	CO-038; EP-013; EP-205	Catarina Guedes Vaz	CO-020; EP-111; EP-113; EP-120
Beatriz Leão	EP-104	Catarina Lopes	CO-016; CO-049; CO-051
Beatriz Medeiros	CO-021	Catarina Oliveira	EP-204
Beatriz Nunes Vicente	EP-001; EP-133	Catarina Pinto	EP-012
Beatriz Santiago	EP-020; EP-177	Catarina Santos	EP-110
Beatriz Silva	CO-007; CO-027; EP-024; EP-147; EP-212	Catarina Serrão	EP-119; EP-162
Beatriz Vieira	EP-020	Caterina Pazzaglia	CO-028
Bernardo Antunes	CO-036	Cátia Oliveira	CO-044
Bruna Meira	CO-043; CO-048; EP-190	Célia Azevedo Soares	CO-050
Bruno Carvalho	EP-009; EP-198	Célia Machado	EP-045; EP-048; EP-061; EP-139; EP-140
Bruno Miranda	EP-128	Celine Souchay	EP-073
Camila Nóbrega	EP-075	César Nunes	CO-007; CO-027; EP-002; EP-018; EP-024
Cândida Barroso	EP-042	Christopher Moulin	EP-073
Carina Fernandes	EP-052	Cláudia Cavadas	CO-014
Carina Reis	EP-198	Cláudia Claudino	EP-025
Carla Batista	CO-029	Cláudia Marques Matos	EP-052
Carla Bentes	EP-054	Cláudia Pinto	EP-059
Carla Cecília Nunes	EP-018; EP-090; EP-093	Cláudia Santos Silva	EP-119; EP-130; EP-203
Carla Ferreira	EP-027; EP-032; EP-033	Cláudia Sousa	EP-013
Carla Guerreiro	EP-162	Conceição Bento	CO-004
Carla Macieira	EP-001	Cristiana Alves	EP-131
Carla Morgado	EP-045; EP-048; EP-061; EP-126; EP-139	Cristiana Da Silva	CO-006; EP-181; EP-209
Carlos Andrade	CO-022; CO-023; EP-139; EP-154	Cristiana Silva	EP-066
Carlos Capela	EP-080; EP-084	Cristiano Esteves	EP-157
Carlos Casimiro	EP-003	Cristina Alves	CO-052
Carlos Figueiredo	EP-127	Cristina Costa	EP-179; EP-185
Carlos Marinho	EP-139	Cristina Dinarés	EP-185
Carmo Guedes	EP-052	Cristina Duque	EP-005; EP-051; EP-152; EP-163; EP-175
Carmo Macário	EP-093	Cristina Garrido	CO-045; EP-120
Carolina Araújo	EP-132	Cristina Machado	EP-176
Carolina Correia	CO-021; CO-038; EP-057; EP-213	Cristina Rosado	EP-211
Carolina Cunha	EP-002; EP-158	Cristina Semedo	EP-185
Carolina Fernandes	EP-034	Cristina Tassorelli	EP-136
Carolina Gavancho	EP-060; EP-137; EP-156; EP-160; EP-168; EP-178; EP-194; EP-202	Custódia Ribeiro	EP-052
Carolina Gonçalves	EP-068	Daniel Araújo	EP-211
Carolina Gouveia	EP-091	Daniel Filipe Borges	CO-029; EP-053
Carolina Guerreiro	EP-137; EP-139	Daniel Rodrigues Lemos Neto	EP-029; EP-069; EP-070; EP-074; EP-106
Carolina Lopes	CO-051	Daniela Alves	CO-050
Carolina Maia	EP-018	Daniela Dias Dinis	CO-039; EP-154
Carolina Mendes Cerqueira	EP-038	Daniela Ferro	CO-038; EP-013; EP-104; EP-151; EP-174
Carolina Santos	EP-103	Daniela Jardim Pereira	EP-158
		Daniela Oliveira	CO-017; CO-019
		Danna Krupka	CO-037; CO-043; EP-025; EP-190
		David Berhanu	EP-001

Débora Pinheiro	EP-011; EP-044; EP-083; EP-098	Fernando Silva	CO-007; CO-027; EP-002; EP-015;
Diana Aguiar De Sousa	EP-001		EP-024; EP-034
Diana Cruz	EP-089; EP-101; EP-119; EP-186	Filipa Assis Jacinto	EP-037; EP-058; EP-094
Diana De Pinho	CO-011; EP-010; EP-127	Filipa Castelão	EP-206
Diana Duro	EP-063; EP-064; EP-066	Filipa Ceia	EP-104
Diana Festas Silva	EP-205	Filipa Dourado	EP-139
Diana Liebeatrau	EP-128	Filipa Dourado Sotero	CO-042; EP-089; EP-101;
Diana Monteiro Lopes	CO-035; EP-115		EP-133; EP-186
Diana Monteiro-Lopes	CO-031	Filipa Ferreira	EP-087
Diana Pinto	CO-050	Filipa Jacinto	EP-139; EP-185
Diana Valente	CO-019	Filipa Ladeira	EP-080; EP-085
Dina Silva	EP-082	Filipa Serrazina	CO-037; CO-040; EP-108; EP-161;
Diogo Antão	EP-100		EP-172; EP-182
Diogo Carneiro	EP-026; EP-176; EP-177; EP-185	Filipa Sotero	EP-149
Diogo Costa	CO-039; EP-050; EP-072	Filipa Sousa	EP-048; EP-055; EP-192
Diogo Damas	CO-007; CO-027; EP-015; EP-018; EP-071;	Filipe Alves	CO-050
	EP-170; EP-188; EP-212; EP-214	Filipe Correia	CO-032; EP-005; EP-094
Diogo Fitas	EP-058; EP-094; EP-185	Filipe Godinho	EP-107; EP-181; EP-185
Diogo Pereira	CO-034; CO-052; EP-050; EP-111;	Flávia Fleming	EP-139; EP-185
	EP-113; EP-120; EP-121	Fradique Moreira	EP-176
Duarte Carapinha	EP-179	Francesco Mignani	CO-028
Duarte Folgado	EP-128	Francisca Bartolomeu	EP-214
Dulce Alves Martins	CO-039	Francisca Costa	EP-047; EP-121; EP-180
Durval Costa	CO-048	Francisca Ferreira	CO-012; EP-143
Eduarda Cruz Alves	EP-197	Francisca Guimarães	EP-191
Eduardo Freitas	EP-032; EP-061; EP-102; EP-155;	Francisco Almeida	CO-044; EP-072
	EP-187; EP-207	Francisco Barros	CO-004; CO-006; EP-209
Egídio Machado	EP-018; EP-063; EP-078	Francisco Bernardo	EP-011; EP-044; EP-083; EP-098
Elaine Aires	CO-022; EP-039	Francisco Millet	EP-018
Elisa Martins Silva	EP-100	Francisco Millet Barros	CO-013
Elizabeth Leroux	EP-150	Francisco Nunes	EP-128
Elizabeth Tucker	EP-136; EP-149; EP-150	Francisco Oliveira	CO-048
Elsa Parreira	EP-139; EP-145; EP-146	Francisco Repas Barbosa	CO-034
Elsa Rocha	EP-020	Francisco Sales	CO-004; CO-006
Elza Rocha	CO-014	Francys Llanos	EP-100
Ema Marques	EP-077	Gabriela Lopes	EP-012
Emanuel Martins	EP-091	Gabriela Sousa Sousa	EP-076
Emanuel Santos Martins	EP-028	Gil Nunes	EP-042
Emília Vieira	EP-120	Gil Paz	EP-026; EP-063
Ernestina Santos	CO-039; EP-050; EP-079; EP-081;	Gisela Carneiro	CO-046
	EP-118; EP-121	Giuseppe Loddo	CO-028
Esmeralda Lourenço	EP-045; EP-048	Gonçalo Cabral	CO-024; EP-108; EP-139
Esmeralda Neves	CO-039	Gonçalo Diniz De Pinho	EP-082; EP-088; EP-138
Ester Coutinho	EP-079	Gonçalo Gama Lobo	EP-075
Ester Ferreira	EP-205	Gonçalo V. Bonifácio	EP-142; EP-148
Eva Brandão	EP-197	Gonçalo Videira	EP-039
Fabiana Ventura	EP-091	Graça Sá	EP-157
Fátima Almeida	EP-045; EP-048	Greta Mainieri	CO-028
Fátima Hierro	EP-038	Guilherme Martins	EP-157
Fátima Lopes	CO-050	Gustavo Santo	CO-033; EP-015
Federica Provini	CO-028	Helena Rodrigues	EP-110
Fernando Branca	EP-099	Heloísa Silva	CO-029
Fernando Da Silva	CO-006	Henrique Costa	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010; EP-127
Fernando Guimarães	EP-096	Huy Ha	EP-136; EP-149; EP-150
Fernando Leal Da Costa	EP-100	Igor Santos Neto	CO-026
Fernando Matias	EP-019; EP-026; EP-158; EP-176; EP-215	Ines Alves	CO-031
Fernando Roxo	EP-005	Ines Amaral	EP-087

Inês Baldeiras	CO-013; CO-014; CO-015; EP-063; EP-064; EP-066; EP-071; EP-073; EP-176	Joana Moniz Dionísio	EP-145
Inês Barroca	EP-052	Joana Morgado	EP-208
Inês Brás Marques	EP-082; EP-088	Joana Neiva Correia	CO-030; EP-046; EP-208
Inês Carmo E Pinto	EP-067; EP-068	Joana Novo	CO-010; CO-011; EP-010; EP-201
Inês Carneiro	EP-157	Joana Pais	CO-016
Inês Carrilho	EP-039	Joana Pinto	CO-017; EP-027; EP-061; EP-139; EP-200
Inês Carvalho	CO-017; EP-139	Joana Sá	CO-050; EP-184
Inês Correia	EP-090; EP-093	Joana Santos	EP-038
Inês Cruz	EP-122	Joana Silva	EP-043
Inês Cunha	CO-004	João Adilson Ricardo	EP-109
Inês Gil	EP-004; EP-011; EP-083	João Afonso	CO-046
Inês Laranjinha	CO-020; CO-022; EP-012; EP-059	João Catela	EP-019
Inês Margarido	CO-025; EP-213	João Chaves	EP-039; EP-047
Inês Mendes	EP-086	João Duarte	EP-084; EP-085; EP-095; EP-107; EP-144
Inês Mesquita	CO-025; CO-045	João Durães	CO-013; CO-014; CO-015; EP-002; EP-064; EP-066; EP-071; EP-158
Inês Pais	CO-007; CO-027; EP-024	João Felgueiras	CO-029; EP-005
Inês Pereira	EP-104	João Felício	EP-199
Inês Reis	CO-052	João Firmino-Machado	CO-016
Inês Rosário Marques	EP-062; EP-206	João Heitor Marques	CO-023
Inês Sá Pereria	EP-204	João Horta Antunes	CO-030
Inês Silva	EP-125	João Lacerda	EP-119
Isa Barbosa	CO-041; EP-180	João Lemos	CO-007; CO-015; CO-027; EP-015; EP-022; EP-024; EP-026; EP-063; EP-066; EP-147; EP-169; EP-170; EP-173; EP-188; EP-212; EP-214
Isa Silva	CO-016	João Lopes	EP-039; EP-047
Isabel Amorim	EP-055	João Lourenço	EP-194
Isabel Borges	EP-008	João Massano	CO-021
Isabel Conceição	CO-036	João Moura	CO-020; CO-052; EP-050; EP-079
Isabel Lopes De Carvalho	EP-101	João Nogueira	EP-192
Isabel Luzeiro	EP-056; EP-139	João Parente Freixo	CO-041; CO-050; EP-162; EP-174; EP-184
Isabel Monteiro	EP-022; EP-090; EP-093	João Passos	CO-050
Isabel Pavão Martins	EP-001; EP-139	João Paulo Silva Cunha	CO-005
Isabel Rovisco Pais	EP-026	João Pereira	EP-045; EP-048
Isabel Santana	CO-013; CO-014; CO-015; EP-056; EP-064; EP-066; EP-071; EP-073; EP-078; EP-176	João Peres	EP-040; EP-043
Isabel Vidal	CO-019	João R. Inácio	EP-195
Ivan Dlouhy	EP-100	João Ramalheira	EP-047
Janice Alves	CO-019	João Ramos	CO-025
Janice Pereira Alves	EP-142; EP-148	João Rocha	CO-051
Jessica Ailani	EP-136	João Santos	EP-042
Jessica Lam	EP-136; EP-149; EP-150	João Sargento	CO-006; EP-147
Joana Almada Silva	EP-086; EP-088	João Sargento-Freitas	CO-007; CO-027; EP-024
Joana Almeida Ferreira	EP-021; EP-023	João Sequeira	EP-080
Joana Barbosa	EP-171	João Sousa	CO-006; CO-007; CO-027; EP-024
Joana Brito	EP-112	Joaquim Alves Da Silva	CO-047; CO-048
Joana Cancela	EP-026; EP-209	Joaquim J. Ferreira	EP-185
Joana Damásio	CO-050	Joaquim Moita	EP-056
Joana Dionísio	EP-132	Joel Freitas	EP-039; EP-047
Joana Domingues	EP-177	Jorge Ferrão	EP-011; EP-044; EP-083; EP-098
Joana Fernandes	CO-023; EP-059; EP-139	Jorge Gonçalves	EP-169
Joana Ferreira	EP-139	Jorge M Ferreira Machado	CO-032; EP-005
Joana Ferreira Pinto	EP-192	Jorge M. Ferreira Machado	CO-003
Joana Ferro Jorge	EP-124	Jorge Miguel Ferreira	EP-080; EP-125
Joana Fonte	EP-047	Jorge Oliveira	CO-041; CO-050; EP-162; EP-174; EP-184
Joana Guimarães	CO-026; CO-038; EP-198; EP-204	Jorge Sequeiros	CO-050
Joana Isabel Soares	CO-029; EP-053	José Almeida	CO-005
Joana Lopes	CO-039; EP-204		
Joana Marques	EP-100		
Joana Martins	CO-045		

José Andrade	EP-091	Luísa Albuquerque	CO-042; EP-089; EP-101; EP-133;
José Augusto Mendes Ribeiro	EP-035		EP-186; EP-195; EP-196
José Augusto Ribeiro	EP-191	Luísa Alves	EP-067; EP-068
José Bandeira Costa	CO-019; EP-100	Luísa Fonseca	EP-009
José Beato Coelho	EP-020; EP-177	Madalena Couto	EP-084; EP-085; EP-095; EP-107; EP-144
José Blazer Costa	CO-037; EP-161; EP-172	Mafalda Maria Santos	CO-046
José Cruz Araújo	EP-200	Mafalda Moreira	EP-042
José Fins	EP-012	Mafalda Perdicoulis	EP-007; EP-017; EP-096; EP-139
José Fonseca	CO-026	Mafalda Rebelo	EP-052
José Manuel Amorim	EP-033	Mafalda Seabra	CO-038
José Manuel Araújo	EP-027; EP-032; EP-099; EP-126	Mafalda Soares	CO-019; EP-049; EP-060; EP-080
José Menezes	EP-030; EP-087; EP-103	Mamede Alves De Carvalho	CO-031; EP-115
José Miguel Alves	CO-015; EP-026; EP-066; EP-176; EP-215	Mamede De Carvalho	CO-035; CO-036; EP-128;
José Nuno Alves	EP-032; EP-033; EP-102; EP-140; EP-200		EP-129; EP-130
José Pedro Costa	EP-068	Manjit Matharu	EP-136
José Pedro Pereira	EP-047	Manuel Ribeiro	CO-009; CO-011
José Pedro Vieira	EP-049	Manuel Rito	CO-005
José Rosa	EP-060; EP-084; EP-107; EP-137; EP-144;	Manuel Salavisa	CO-037; CO-040; EP-108; EP-190
	EP-156; EP-160; EP-168; EP-178; EP-202	Manuela Santos	CO-045; EP-097; EP-120
José Sá Silva	EP-154	Mara Vasconcelos	EP-209
José Sousa	CO-025	Marcelo Mendonça	CO-047; CO-048
José Vale	CO-030; EP-046; EP-208	Márcia E. Oliveira	EP-120
Juliana Carvalho	CO-045	Márcia Rodrigues	CO-050
Juliette Dupont Garcia	CO-050	Marcio Cardoso	EP-153
Kátia Efraim Benchimol	EP-203	Marco Almeida	CO-004; EP-019; EP-028; EP-051;
Laetitia S. Gaspar	CO-014		EP-158; EP-193
Laura Azurara	EP-052	Marco Fernandes	EP-067; EP-190
Laura Meireles	CO-018	Marco Melo	EP-020
Laurent Delahaye	EP-136; EP-149; EP-150	Margarida Agostinho	EP-053
Leandra Fagundes	EP-002; EP-022; EP-034; EP-135	Margarida Amorim	EP-214
Leandro M. Marques	EP-099	Margarida Calejo	CO-016; EP-038; EP-058; EP-072
Lénia Silva	EP-118	Margarida Ribeiro	EP-104
Leonardo Barbosa	CO-017; EP-006; EP-014; EP-210	Margarida Rodrigues	CO-046; EP-187
Leonor C. Guedes	EP-185	Maria Araújo	CO-023
Leonor Dias	EP-057	Maria Armanda Gomes	CO-026
Leonor Francisco	EP-102; EP-105; EP-139; EP-140;	Maria Borges	EP-053
	EP-159; EP-183; EP-200	Maria Brás Monteiro	CO-024; EP-182
Leonor Rebordão	EP-185	Maria Carlos Pereira	CO-020; EP-050; EP-072;
Lia Leitão	EP-030; EP-086; EP-087; EP-103		EP-111; EP-120
Lia Lucas Neto	EP-001	Maria Carmo Macário	EP-158
Liliana Letra	EP-020	Maria Do Carmo Macário	EP-090; EP-091
Liliana Pereira	EP-021; EP-023; EP-139	Maria Inês De Sá	EP-186
Liliana Rocha	CO-050	Maria João Leitão	EP-071
Liliana Silva	CO-027; EP-002; EP-193; EP-212	Maria João Lima	EP-175
Lino Mascarenhas	CO-053	Maria João Malaquias	CO-041; EP-180
Luca Baldelli	CO-028	Maria João Nabais Sá	CO-050
Luciano Almendra	EP-051; EP-135	Maria João Pinto	CO-026
Ludovina Paredes	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010	Maria Kaylanne Pinheiro De Araújo	EP-029; EP-069; EP-070;
Luís Albuquerque	CO-012		EP-074; EP-106
Luís Braz	CO-026	Maria Lyvia De Melo Silva	EP-029; EP-069; EP-070;
Luís Castelhana	EP-161		EP-074; EP-106
Luís Castro Rocha	CO-011; EP-191	Maria M. Roque	CO-042; EP-133
Luís Costa	EP-045; EP-061	Maria Pedro Silveira	EP-003
Luís Negrão	EP-051	Maria Pereira Coutinho	EP-075
Luís Ribeiro	EP-058	Maria Ribeiro Gomes	EP-157
Luís Ruano	CO-016	Maria Rosa Andrade Ferreira	CO-003; EP-037
Luís Rufo Costa	CO-017; CO-019; EP-183; EP-200	Maria Rosário Almeida	EP-064; EP-066
		Maria Teresa Durães	EP-006; EP-210

Maria Teresa Rego	EP-197	Miguel Santos	EP-115
Mariam Cazola	EP-064; EP-147	Miguel Serôdio	CO-019; CO-024; CO-043
Mariana Azevedo	EP-104	Miguel Tábuas-Pereira	CO-013; CO-014; CO-015; EP-064; EP-066; EP-071
Mariana Branco	EP-127; EP-201	Miguel Veloso	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010
Mariana Cabral	EP-008; EP-124	Monica Sala	CO-028
Mariana Coelho	EP-002; EP-056; EP-064; EP-066	Motasem Shamasna	EP-011; EP-083; EP-098
Mariana Dias Da Costa	EP-089; EP-101; EP-186	Mrinalini Honavar	EP-038; EP-192
Mariana Gomes	EP-092; EP-105; EP-159; EP-200	Natália Araújo	CO-016; CO-049; CO-051
Mariana Henriques	EP-003; EP-040; EP-139; EP-145; EP-146	Nathalia Ferreira	EP-018; EP-078
Mariana Ribeiro	EP-079	Nikita Khmelinskii	EP-001
Mariana Rocha	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010	Nuno Barbosa Rocha	CO-029
Mariana Santos	EP-030; EP-086; EP-087; EP-105; EP-159	Nuno Canas	CO-030; EP-046
Mariana Seco	CO-003; CO-016; CO-017; EP-038; EP-139; EP-152	Nuno Lunet	CO-016; CO-049
Mariana Soeiro E Sá	CO-050	Nuno Martins	EP-132
Mariana Taveira	EP-112	Nuno Tomás	EP-052
Marina Couto	EP-124	Octávia Costa	CO-046; EP-102
Marina Magalhães	CO-044	Octavia Da Costa	EP-155
Mario F. P. Peres	EP-149	Patrícia Campos	CO-016
Mário Ribeiro	CO-045	Patrícia Carvalho	EP-034
Marisa Brum	EP-095; EP-125; EP-156	Patrícia Faustino	EP-075; EP-080; EP-084; EP-085; EP-095; EP-107; EP-144
Marisa Lima	CO-013; CO-014; CO-015; EP-056; EP-064; EP-066; EP-071; EP-073	Patricia I. Marques	CO-050
Marlene Saraiva	EP-145; EP-146	Patrícia Martins	EP-204
Marta Filipa Graça	EP-038; EP-058	Patrícia P. Lobo	EP-185
Marta Gromicho	CO-031; CO-035; EP-115; EP-129; EP-130	Patricia Pozo-Rosich	EP-136; EP-149; EP-150
Marta Magriço	CO-043; EP-190	Paula Salgado	EP-038; EP-058; EP-139
Marta Mota	EP-079	Paula Trigo Barbosa	CO-026
Marta P. Soares	CO-050	Paulo Bugalho	CO-043
Marta Rodrigues	CO-009; CO-011	Paulo Castro Chaves	EP-014
Marta Sequeira	EP-075; EP-178	Paulo Costa	EP-077
Matilde Bandeira	EP-001	Paulo Freitas	EP-132
Matilde Jóia	CO-006	Paulo Pereira	CO-012; CO-026
Mauro Horta	EP-041	Paulo Silva	CO-050
Messoud Ashina	EP-149	Paulo Simão	EP-019
Michel Lanteri-Minet	EP-136; EP-149; EP-150	Pedro Abreu	CO-025; CO-038; EP-013
Michel Mendes	CO-008; EP-096	Pedro Almeida	CO-009; CO-010
Miguel Alves-Ferreira	CO-050	Pedro Barradas	EP-147; EP-169
Miguel Baptista	EP-097	Pedro Barros	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010
Miguel Castelo Branco	CO-007	Pedro Castro	EP-009
Miguel Coelho	EP-185	Pedro Coelho	EP-203
Miguel De Oliveira Carvalho	EP-054	Pedro Faustino	CO-006; CO-013; CO-015; EP-063; EP-064; EP-066
Miguel Duarte	EP-139	Pedro Ferreira	CO-047; CO-048
Miguel Gago	EP-185	Pedro Fonseca	CO-007
Miguel Grunho	EP-021; EP-023; EP-062; EP-206	Pedro Guimarães	CO-008; EP-017
Miguel Leal Rato	EP-001; EP-089; EP-133; EP-186	Pedro Louro	CO-050
Miguel Leão	CO-050	Pedro Martins	EP-127
Miguel Miranda	CO-019	Pedro Matias	EP-128
Miguel Oliveira Carvalho	EP-119	Pedro Miguel Lopes	EP-008; EP-124
Miguel Oliveira Santos	CO-031; EP-101; EP-112; EP-129; EP-130	Pedro Neves	EP-043
Miguel Peliteiro	EP-198	Pedro Nunes Vicente	EP-176
Miguel Pereira	EP-078	Pedro Pereira	EP-122; EP-131
Miguel Pimenta	EP-060; EP-137; EP-156; EP-160; EP-168; EP-178; EP-202	Pedro Pires	CO-009; CO-011
Miguel Pinto	CO-052; EP-059; EP-120; EP-126	Pedro Santos-Rocha	EP-128
Miguel Quintas-Neves	EP-092	Pedro Soares	EP-025; EP-161
Miguel Saianda Duarte	CO-019; CO-030; EP-046; EP-208	Peter J. Goadsby	EP-150
		Petra Freitas	EP-052

Portuguese Manage-Pd Study Group	EP-185	Sara Carvalho	EP-151
Rafael Roque	EP-203	Sara Cavaco	EP-059
Rafaela Costa	EP-104	Sara Costa	CO-020; EP-072; EP-118
Raquel Barbosa	CO-047; CO-048	Sara França	EP-094
Raquel Cunha	EP-086	Sara Gomes	EP-102; EP-105; EP-139;
Raquel Gil-Gouveia	EP-136; EP-138; EP-139		EP-140; EP-159; EP-200; EP-207
Raquel Rocha	CO-032; EP-094; EP-097	Sara Lima	CO-008; CO-019; EP-096; EP-139
Raquel Samões	CO-039; EP-039; EP-047; EP-154	Sara Machado	EP-030; EP-103; EP-145; EP-146
Renata Oliveira	EP-174	Sara Matos	CO-007; CO-027; EP-015; EP-024; EP-056;
Ricardo Almendra	EP-007; EP-017		EP-066; EP-147; EP-169; EP-170; EP-173;
Ricardo Gaspar Pires	EP-022		EP-188; EP-212; EP-214
Ricardo Maré	EP-126; EP-140; EP-187	Sara Morais	CO-050; EP-174
Ricardo Martins	EP-192	Sara Parreira	EP-054
Ricardo Pires	EP-169	Sara Rosa	EP-060; EP-075
Ricardo Rego	CO-005	Sara Varanda	CO-046; EP-055; EP-139; EP-187
Ricardo Soares Dos Reis	CO-038; EP-213	Sérgio Castro	CO-009; CO-011
Ricardo Soares-Dos-Reis	CO-012; EP-143	Sílvia Policarpo	EP-104
Ricardo Taipa	CO-052; EP-059; EP-072;	Simão Cruz	EP-132
	EP-120; EP-126	Simão Ferreira	CO-029
Richard J. Stark	EP-149	Sofia Bernardo	CO-019; EP-003; EP-043; EP-132
Rita Bastos	CO-050	Sofia Calado	CO-040; EP-108
Rita Cagigal	CO-017; CO-019; CO-053;	Sofia Casanova	CO-009; CO-010; CO-011; CO-041;
	EP-035; EP-139; EP-201		EP-010; EP-035; EP-180; EP-191; EP-201
Rita Coutinho	EP-061; EP-092; EP-102;	Sofia De Figueiredo	EP-006; EP-210
	EP-105; EP-159; EP-200	Sofia Delgado	EP-030; EP-086
Rita Laiginhas	EP-104	Sofia Lopes	CO-017; CO-019; CO-045; CO-046;
Rita Machado	CO-015; EP-063; EP-090; EP-093		EP-055; EP-102; EP-139; EP-187
Rita Nunes Rato	EP-174	Sofia Marinho Pinto	EP-142; EP-148
Rita Pardal	EP-025	Sofia Marques	EP-140
Rita Pinheiro	EP-003; EP-145; EP-146; EP-179	Sofia Oliveira	EP-185
Rita Rodrigues	EP-110	Sofia Reis Marques	EP-061; EP-139
Rita Silva	EP-049	Sofia Rocha	CO-017; EP-061; EP-099; EP-155;
Rita Simões	EP-185		EP-187; EP-207
Rita Sousa	EP-147	Sofia Vedor	EP-151
Rita Ventura	CO-043	Sónia Batista	EP-022; EP-093; EP-209; EP-215
Roberto Franco	EP-014	Sónia Costa	EP-042
Roberto Mendes Franco	CO-019	Sónia Figueiroa	CO-045
Rodrigo Martins	EP-093	Soraia Vaz	EP-004; EP-044
Romana Rodrigues	EP-119; EP-162	Stefanie Moreira	EP-027; EP-032; EP-033; EP-055; EP-099;
Rosa Lobato	EP-183		EP-126; EP-155; EP-192; EP-207
Rosário Cunha	EP-093	Susana Magalhaes	CO-018
Rosário Santos	EP-120	Susana Pereira	CO-016; CO-049; CO-051
Rúben Alves Simões	EP-089; EP-101	Susana Pinto	EP-129
Rúben Simões	EP-186	Tânia Lampreia	EP-185
Rui Araújo	CO-021; EP-014; EP-174; EP-184	Telmo Pereira	EP-053
Rui Barreto	EP-162	Teresa Ascensão	EP-139
Rui Chorão	EP-039	Teresa Ascensão	EP-145
Rui Dinis Fernandes	EP-020; EP-177	Teresa Ascensão Pinheiro	EP-030; EP-103; EP-146
Rui Felgueiras	CO-034; EP-072	Teresa Coelho	CO-052; EP-050; EP-120; EP-153
Rui Guerreiro	EP-171	Teresa Cordeiro	EP-049
Rui Lopes	CO-019; CO-039; CO-044; EP-111; EP-120	Teresa Durães	EP-198
Rui Pedro Pais	EP-173	Teresa Henriques Morais	EP-008; EP-124
Rute Teotónio	CO-004	Teresa Mendonça	CO-038
Samantha Morais	CO-016	Teresa Moncada Cordeiro	EP-084; EP-085; EP-095; EP-107;
Sandra Belo	EP-151		EP-144; EP-194
Sandra Moreira	CO-032	Teresa Morganho	EP-185
Sandra Oalma	EP-122	Teresa Pacheco	EP-195
Sandra Palma	EP-131	Teresa Santana	EP-062; EP-206

Teresa Temudo	CO-045	Vasco C. Romão	EP-001
Tiago Brito	EP-132	Vasco Fonseca	CO-030; EP-046; EP-208
Tiago Galdes	EP-021; EP-023	Vera Barbosa	EP-077
Tiago Gregório	CO-009; CO-010; CO-011; EP-010	Viktoriya Shkatova	CO-033
Tiago Jesus	CO-019; CO-028; EP-042	Viriato Alves	EP-047
Tiago Oliveira	EP-075	Vitor De Oliveira	EP-011
Tiago Oliveira Pedro	CO-026	Vitor Mendes Ferreira	CO-040; CO-043; EP-108; EP-190
Tiago Pedro	CO-012	Vitor Rego	EP-011; EP-083; EP-098
Tiago Rocha	EP-128	Vitor Tedim Cruz	CO-016
Valentim Rodrigues	EP-119	Wagner Gonçalves Horta	EP-029; EP-069; EP-070;
Vanessa Fraga	EP-206		EP-074; EP-106
Vanessa Oliveira	CO-051; EP-039	Wagner Horta	EP-041
Vanessa Pires	EP-017	Yingyi Liu	EP-136; EP-149; EP-150
Vanessa Silva	CO-030; EP-046	Zaza Katsarava	EP-150
Vânia Almeida	EP-042		

REUNIÃO DE OUTONO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2024

Monte Real | 23 novembro 2024

Organização: Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla



CASOS CLÍNICOS – SUBSTÂNCIA BRANCA

CC_SB-01 - MUITO RISO, POUCO SISO, E UMA MIELOPATIA DISFARÇADA

Madalena Couto¹; Mafalda Delgado Soares^{1,2}; Miguel Leal Rato^{2,3}; Margarida Dias¹; José Rosa¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 2-Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 3-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A degenerescência combinada subaguda (SCD) é uma doença carencial da medula espinhal, potencialmente reversível, caracterizada por desmielinização das colunas posteriores e laterais da medula em contexto de défice de vitamina B12. O óxido nítrico é uma droga recreacional que pode causar doença neurológica.

Caso Clínico: Homem, 22 anos, com consumo esporádico de canabinóides. Recorreu ao SU por alterações sensitivas com 4 dias de evolução, inicialmente nas mãos e depois com igual envolvimento dos pés, culminando em ascensão proximal pelo hemicorpo direito. Concomitantemente, sensação de fraqueza do hemicorpo direito. Negava alterações esfinterianas ou outros sintomas neurológicos. Referiu consumo recreacional de óxido nítrico (10-15 balões num dia) cerca de 1 semana antes do início dos sintomas. Ao exame neurológico, a destacar ataxia sensitiva, hipopalestesia, défice proprioceptivo grave e compromisso da sensibilidade superficial dos 4 membros; tetraparésia de predomínio distal. Do estudo realizado: RM do neuroeixo com alteração de sinal medular cervical dos cordões posteriores, com envolvimento dos tratos corticospinais bilateral e simétrico; analiticamente, hemograma sem alterações, vitamina B12 normal (228 pg/mL), homocisteína aumentada (37,40 μmol/L), anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG negativos, anticorpos anti-células parietais e anti-factor intrínseco negativos; punção lombar sem alterações do exame citoquímico, com index kFLc normal. Apesar do doseamento normal de vitamina B12, os níveis elevados de homocisteína e a história de consumo de óxido nítrico sugeriram um défice funcional de vitamina B12 como causa de SCD, pelo que se iniciou terapêutica com cianocobalamina 1 mg intramuscular diariamente. Verificou-se melhoria significativa dos défices ao fim de 8 dias de tratamento.

Conclusão: O consumo de óxido nítrico resulta num défice funcional da vitamina B12 por oxidação e inativação da mesma, pelo que o seu doseamento é frequentemente normal, dificultando o diagnóstico e tratamento. Uma anamnese cuidada permite o tratamento precoce, fundamental na prevenção de sequelas a longo-prazo.

CC_SB-02 - MIELITE PÓS-COVID: CERTEZA NA AFERIÇÃO, INCERTEZA NA FORMA DE APRESENTAÇÃO

Eduarda Cruz Alves¹; Daniela Santos Oliveira¹; Cátia Rocha Oliveira¹; Ana Rita Castro¹; Ana Do Carmo Azevedo²; Catarina Silva Santos¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira; 2-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro, Aveiro

Introdução: O envolvimento medular na infeção por SARS-CoV-2 é variado e pode apresentar-se com mielite transversa aguda, mielite necrotizante aguda, NMOSD, mielite anti-MOG e mielite por SARS-CoV-2.

Caso Clínico: Mulher, 70 anos. Sem antecedentes relevantes. Uma semana após infeção SARS-CoV-2 inicia queixas de instabilidade da marcha, diminuição da sensibilidade nos membros inferiores, dificuldade em iniciar a micção e agravamento de obstipação. Quatro meses depois, realizou RM dorsal que mostrou lesão hiperintensa T9-T12. Recorreu ao SU e ao exame neurológico: paraprésia G4, ROTs 1+. No internamento repetiu RM onde se reencontrou a lesão com extensão ao cone, sem captação de contraste. Das análises, anticorpos anti-titina positivos, sendo os restantes anticorpos onconeuronais, antineuronais, anti-MOG, anti-AQP4, autoimunidade e serologias normais. O LCR apresentava células normais, proteinorrquia e BOC negativas. Nove meses depois, o controlo imagiológico mostrou discreto realce após contraste. Repetiu-se a PL, sobreponível. O estudo analítico manteve positividade para anticorpos anti-titina, restantes supracitados negativos. A imunofenotipagem do SP e LCR foi normal. Do estudo de neoplasia oculta, a PET mostrou nódulo irregular no pulmão direito e a BAT excluiu neoplasia. Admitindo como mais provável causa inflamatória realizou ciclo de corticoterapia, sem resposta clínica. A angiografia excluiu shunts arteriovenosos raquidianos. Posteriormente, iniciou Imunoglobulinas IV, sem benefício, e de complicação teve um TEP. A RM, dois meses após, não exibiu modificação da extensão lesional, embora com menor edema e revelou hipsinal T2 a desenhar um H, sugerindo atingimento preferencial da substância cinzenta. Foi observada por Oftalmologia: atraso PEV e aumento latência P100. Iniciou azatioprina e prednisona apresentando múltiplas quedas com fraturas, requerendo intervenção cirúrgica. Atualmente, apresenta marcha com apoio unilateral.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma mielite pós-infeção SARS-CoV-2, associada ao sinal do H e anticorpos anti-MOG negativos no soro. Propomos a discussão a hipótese diagnóstica mais provável e a abordagem terapêutica mais adequada.

CC_SB-03 - MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA PÓS-INFEÇÃO COVID-19

Joana Correia¹; Ana Arraiolos¹; Jose Vale¹

1-Hospital Beatriz Angelo

Introdução: A mielite é, muitas vezes, uma complicação pós-infecciosa, sendo uma complicação neurológica possível da infeção COVID-19. O início tardio dos sintomas relativamente à infeção inicial, e a ausência de alterações na RM inicial em até 30% dos doentes, contribuem para dificuldades no diagnóstico e atraso no início de terapêutica.

Caso Clínico: Mulher, 57 anos, enfermeira, antecedentes de HTA. Em Abr/22 infeção COVID-19, com queixas de mialgias e cansaço incapacitantes. Três semanas depois, iniciou quadro de parestesias dos pés e da região perineal com posterior diminuição de força nos membros inferiores. Em Jun/22 observada em consulta de Neurologia onde se objetiva marcada incapacidade para a marcha por paraparesia espástica. Efectuada RM de neuro-eixo que não mostrava qualquer lesão; avaliação analítica e do LCR, incluindo investigação auto-imune/inflamatória, infecciosa, neoplásica e pesquisa de bandas oligoclonais negativas. Em Ago/22, mantinha paraparesia espástica associada a ataxia sensitiva e incontinência de esfínteres de novo. Repetida RM que demonstrou lesão medular cervico-dorsal (C1-D8) hiperintensa em T2 sugestiva de mielite longitudinalmente extensa. Repetido estudo do LCR, com Ac anti-MOG e anti-NMO negativos; realizados ainda PEV que estavam normais. Iniciado pulso de metilprednisolona EV 1g/dia, 5 dias, com melhoria das queixas, seguido de corticoterapia oral e azatioprina que manteve durante dois anos. Em Jun/24, já sem terapêutica, estava clinicamente muito melhorada e com RM medular sem lesão visível.

Conclusão: Com este caso queremos contribuir para a melhor caracterização desta patologia. Salientamos a importância de reconhecer o curso clínico variado e as características imagiológicas associadas, de forma a facilitar o diagnóstico e o tratamento precoce.

CC_SB-04 - ENCEFALITE AUTOIMUNE PÓS-HERPÉTICA

Danna Krupka¹; Manuel Gonçalves¹; Filipa Serrazina¹; Manuel Salavisa¹

1-Hospital Egas Moniz – ULSLO – Serviço de Neurologia

Introdução: A infeção do SNC por HSV é uma causa frequente e potencialmente fatal de encefalite. Até 30% dos doentes podem apresentar agravamento clínico-imagiológico por reativação imune aberrante desenvolvendo encefalite autoimune pós-herpética, apesar do tratamento dirigido à infeção.

Caso Clínico: Mulher de 68 anos, sem antecedentes de relevo, apresentou-se no Serviço de Urgência com quadro com dois dias de evolução de afasia global e défice motor direito, associados a febre, sem outros sinais sistémicos. Na ausência de alterações nos exames de imagem (TC-CE e angio-TC) e avaliação analítica geral, realizou punção lombar (PL) com exame citoquímico com hiperproteinorráquia ligeira (45 mg/dL) e pleocitose (195 leucócitos com predomínio de células mononucleadas), painel de meningoencefalites positivo para HSV 1, tendo iniciado aciclovir EV. Evolução clínica desfavorável para estado de mal focal refratário após 10 dias de tratamento com antiviral e necessidade de internamento em Unidade de Cuidados Intensivos. À data de transferência para enfermaria apresentava perturbação neuropsiquiátrica grave. Decorridos 25 dias após agravamento clínico inicial para estado de mal, repetiu RM-CE

com extensão do hipersinal T2/FLAIR hemisférico fronto-temporal esquerdo, com edema e captação de contraste cortical. Repetição de PL evidenciou aumento do índice IgG e índice K, anticorpos anti-membranares e painel de meningoencefalites negativos. Tendo em conta evolução clínica para estado de mal focal refratário, agravamento imagiológico após tratamento dirigido e indícios de inflamação intratecal, admitido o diagnóstico de encefalite autoimune pós-herpética seronegativa. Cumprido 5 dias de metilprednisolona 1g/dia e IgEV 2g/kg, com resposta clínica parcial e evolução imagiológica desfavorável, sendo necessária escalada terapêutica para rituximab para resposta clínica e imagiológica adequada.

Conclusão: O agravamento clínico e/ou imagiológico após instituição de tratamento dirigido a HSV deve motivar a exclusão de um processo imunomediado do SNC. O seu reconhecimento precoce promove um tratamento célere, reduzindo a sua morbi-mortalidade.

CC_SB-05 - ESCLEROSE MULTIPLA, TUMOR PRIMÁRIO DO SNC OU AMBOS? DIAGNOSTICO DIFERENCIAL COMPLEXO

Bruno Miguel Santos Carvalho^{1,3}; João Meira Gonçalves^{1,2}; Joana Guimarães^{1,3}

1-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental – Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2-Serviço de Neurocirurgia – Hospital São João; 3-Serviço de Neurologia – Hospital São João

Introdução: A esclerose múltipla com apresentação pseudotumoral é uma forma rara em que lesões inflamatórias no sistema nervoso central mimetizam tumores cerebrais nas imagens de RM-CE, o que representa um desafio diagnóstico crucial para orientar o tratamento adequado.

Caso Clínico: Homem de 21 anos, fumador, com antecedentes de PHDA e alterações de humor (medicado com risperidona, paroxetina e diplexil), apresentou-se com diplopia com um ano de evolução, que agravava ao longo do dia, sem outras alterações ao exame neurológico. Após TC-CE inicial normal, foram consideradas causas oftalmológicas e prescritos óculos. Após TCE com perda de consciência, nova TC-CE normal, mas as queixas persistiram. Encaminhado à Neurologia após RM-CE revelar múltiplas lesões desmielinizantes supra e infratentoriais, incluindo uma lesão tumefacta na protuberância. O estudo do LCR evidenciou BOCs positivas, NMO e MOG negativos e autoimunidade sem alterações. Assumido o diagnóstico de EM, foi iniciado tratamento com natalizumab por 3 anos, trocando posteriormente para fingolimod após positivo para o vírus JC. O tratamento foi suspenso por linfopenia e progressão no EDSS. Seis anos após o diagnóstico, por agravamento com disartria e ataxia da marcha, nova RM-CE mostrou aumento da lesão mesencéfalo-protuberancial. A espectroscopia revelou um aumento discreto nos rácios Chol/Cr e Chol/NAA, sem exclusão de lesão glial. O PET mostrou metabolismo elevado de aminoácidos no tronco cerebral, e a biopsia cerebral foi inconclusiva. Após discussão com Neurocirurgia, pondera-se nova biopsia, e optou-se por reiniciar terapêutica para esclerose múltipla.

Conclusão: Este caso destaca a complexidade do diagnóstico diferencial entre a EM pseudotumoral e uma neoplasia primária do SNC, evidenciando a necessidade de uma abordagem multidisciplinar e de avaliação contínua para assegurar um tratamento adequado.

CC_SB-06 - LESÕES DESMIELINIZANTES TUMEFATIVAS: UMA APRESENTAÇÃO POUCO COMUM DE MOGAD

Aurora Costa¹; Sara Gomes¹; Stefanie Moreira¹; Anabela Câmara²; Mariana Gomes³; Torcato Meira³; Joana Ferreira Pinto¹; João Cerqueira¹; Filipa Sousa¹

1-Serviço de Neurologia – ULS Braga; 2-Serviço de Neurologia – Hospital Central do Funchal; 3-Serviço de Neurorradiologia – ULS Braga

Introdução: As lesões desmielinizantes tumefativas têm dimensões superiores a 20mm e associam-se a captação de contraste, edema e efeito de massa. Podem ser encontradas em todas as doenças inflamatórias/desmielinizantes primárias do SNC, sendo mais frequentes na MOGAD e colocam desafios no seu diagnóstico diferencial, nomeadamente com neoplasias ou infeções do sistema nervoso central.

Caso Clínico: Mulher, 36 anos, natural do Brasil e a residir em Portugal desde há um ano. Admitida por défice motor e alteração da sensibilidade nos membros esquerdos com evolução de duas semanas. Ao exame neurológico apresentava hemiparesia esquerda (MRC grau 4 no membro superior e grau 3 no membro inferior) e hipostesia álgica esquerda. Realizou RM-CE, que revelou duas lesões parenquimatosas com algum efeito expansivo, de maior diâmetro máximo estimado em pelo menos 45mm, globalmente com T1 e T2 prolongados, associando-se restrição à difusão e realce de sinal por contraste em “anel incompleto”, sem significativa elevação do rCBV. A RM medular foi normal. No estudo de LCR, tinha 2 células e discreta proteinorráquia (0,56 g/L) e bandas oligoclonais negativas. O estudo analítico infeccioso, nomeadamente pesquisa de anticorpos anti-Schistosoma, foi negativo. A pesquisa de anticorpos anti-MOG foi positiva (título 1/320). Como tratamento de fase aguda, realizou ciclo de corticoterapia com regressão total dos défices. A RM de controlo demonstrou regressão parcial das lesões cerebrais tumefativas e, atualmente, está a aguardar início de rituximab.

Conclusão: O caso descrito ilustra as dificuldades diagnósticas das lesões desmielinizantes tumefativas que, neste caso, foram a apresentação inaugural de MOGAD. Salienta-se ainda que, de acordo com a revisão de casos descritos, lesões com estas características não se associam a pior prognóstico ou maior risco de novos surtos.

CC_SB-07 - MOGAD COM ENVOLVIMENTO DO III NERVO CRANIANO

Anabela Câmara²; Cátia Araújo¹; Carolina Figueira¹; Armando Morganho²; Andreia Fernandes²; Teresa Aguiar²

1-Serviço de Neurorradiologia do Centro Hospitalar do Funchal; 2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal

Introdução: A doença associada ao anticorpo de glicoproteína de mielina-oligodendrócito (MOGAD) é uma doença desmielinizante do sistema nervoso central (SNC). Comumente, manifesta-se por nevrite óptica, mielite, síndrome do tronco cerebral e encefalite, sendo raro o envolvimento de nervos cranianos (NC). A fisiopatologia e o mecanismo etiopatogénico da doença permanece indefinida.

Caso Clínico: Mulher de 34 anos sem antecedentes de relevo e sem medicação habitual. Recorre ao Serviço de Urgência, em Novembro de 2023, por assimetria palpebral e diplopia com um dia de evolução. Descrevia ainda síndrome gripal, sem febre. Ao exame neurológico, objetivada parésia incompleta do III à direita. A pedido da doente procedeu-se à investigação complementar em ambulatório, destacando-se RM-CE com re-

forço de sinal após contraste e hipersinal T2 a envolver o III NC direito. O quadro teve resolução total em 1 semana, paralelamente à resolução do quadro gripal.

Em Março de 2024, em consulta, refere episódio com 3 semanas de evolução, de parestesias nos membros inferiores com progressão ascendente até o abdómen em 24 horas. Nesta altura, referiu um quadro semelhante há 1 ano atrás. Realizou RM de neuroeixo mantendo hipersinal e espessamento do III NC, e lesão medular com reforço após contraste ao nível de C3. Fez ciclo de metilprednisolona com resolução das queixas. Pesquisa de antiMOG e BOC positivos.

Iniciou imunossupressão com rituximab.

Conclusão: A neuropatia craniana é um fenótipo emergente na MOGAD, com envolvimento do SNC e periférico. Urge a necessidade de mais estudos para obtermos uma melhor compreensão da MOGAD, bem como a sua distinção com outros distúrbios neuroinflamatórios.

CC_SB-08 - NEUROPATIA ÓTICA BILATERAL: MANIFESTAÇÃO RARA DE SARCOIDOSE

Diana De Pinho¹; Carlos Figueiredo¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

Introdução: A sarcoidose é uma doença granulomatosa multissistémica que frequentemente afeta os pulmões, gânglios linfáticos, pele e olhos. A nível ocular, embora o envolvimento do trato uveal seja o mais comum, o acometimento do nervo ótico pela sarcoidose é raro (1–5%). A ausência de sinais de uveíte granulomatosa torna o diagnóstico mais desafiante, exigindo um diagnóstico diferencial cuidadoso devido à sobreposição com várias outras doenças inflamatórias.

Caso Clínico: Mulher, 58 anos. Antecedentes de carcinoma da mama, em remissão. Recorre ao SU por quadro de náuseas, cefaleia e dor abdominal no QSD com 2 semanas de evolução. Associadamente, com quadro sistémico de astenia, fadiga e perda ponderal de 18mkg com 6 meses de evolução, e ainda noção de perda subaguda da AV bilateral, sem clara diplopia. Objetivamente, dor à palpação abdominal, fundoscopia com edema do disco ótico bilateral, défice de AV bilateral, oculodinia direita, discromatopsia bilateral. Do estudo, destaca-se padrão analítico de citocolestase, PCR e VS elevadas, eosinofilia, ECA elevada; LCR com ECA ligeiramente elevada; RM orbitária com redução do calibre do nervo ótico direito com área focal de alteração do terço médio do segmento intraorbitário com hipersinal em T2; OCT com edema do disco ótico bilateral; PET-FDG com captação hepática anómala; biopsia hepática com granulomas não caseosos. Assim, assumida neurosarcoidose provável. A doente cumpriu corticoterapia endovenosa, com melhoria considerável do edema dos discos óticos.

Conclusão: Este caso destaca a atipia da sarcoidose com envolvimento do SNC e hepatobiliar, apresentando o acometimento do nervo ótico como uma manifestação inicial rara. A ausência de envolvimento pulmonar comum ressalta a importância de uma suspeição clínica elevada e de um diagnóstico diferencial cuidadoso. A resposta favorável à corticoterapia reforça a importância de intervenção precoce para prevenir progressão e potenciais complicações visuais graves e irreversíveis.

CC_SB-09 - MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS DA INFECÇÃO POR *MYCOPLASMA PNEUMONIAE*: A RELEVÂNCIA DE CONSIDERAR ETIOLOGIAS TRATÁVEIS, EM IDADE PEDIÁTRICA

Sara Matos¹; Constança Soares Dos Santos²; Joana Afonso Ribeiro²; Cristina Pereira²; Rui Pedro Pais³; Filipe Palavra^{2,4}
1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra;
2-Centro de Desenvolvimento da Criança – Unidade de Neuropediatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3-Serviço de Imagem Médica – Unidade de Neuroradiologia, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4-Laboratório de Farmacologia e Terapêutica Experimental, Instituto de Investigação Clínica e Biomédica de Coimbra (ICBR), Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: As manifestações neurológicas constituem a expressão clínica mais comum do envolvimento extra-pulmonar na infecção por *Mycoplasma pneumoniae*. Descrevemos dois casos em que o reconhecimento deste agente foi essencial para programar um tratamento dirigido.

Casos Clínicos:

Caso 1: Menino de 8 anos, que apresentou febre e sintomas respiratórios com 3 dias de evolução. A clínica progrediu com sonolência, disfasia e hemiparésia esquerda, sem sinais de irritação meníngea. A punção lombar (PL) revelou hiperproteïnorráquia (97 mg/dL) e leucorráquia de 100 células/mm³, de predomínio polimorfonuclear. A RM-CE evidenciou várias lesões tumefativas na substância branca supra e infratentorial, com ténue realce com contraste. O estudo etiológico foi positivo para *M. pneumoniae* (serologia e PCR de secreções respiratórias). O restante estudo infeccioso e auto-imune foi negativo. Realizou tratamento com ciprofloxacina, metilprednisolona e imunoglobulina humana. A RM-CE de controlo evidenciou redução da área lesional, com presença de zonas de necrose, em relação com leucoencefalopatia necrotizante aguda disseminada associada à infecção. Ainda assim, registou-se uma recuperação clínica muito importante dos défices.

Caso 2: Menina de 10 anos, que desenvolveu um quadro de hemiparésia direita sem face, com nível sensitivo álgico D2 esquerdo e alteração esfíncteriana incipiente, sugestiva de uma síndrome de Brown-Séquard. Apresentava antecedentes de sintomatologia respiratória com 5 dias de evolução. A RM medular evidenciou uma área de hipersinal látero-medular direita com extensão de C2-C4, sendo o líquido inocente. O estudo etiológico foi compatível com infecção recente por *M. pneumoniae*, com o restante estudo infeccioso e auto-imune negativo. Cumpriu tratamento com ciprofloxacina e metilprednisolona, com melhoria progressiva dos défices neurológicos.

Conclusão: Descrevemos dois casos de envolvimento neurológico em infeções por *M. pneumoniae*, considerados de natureza parainfecciosa. Não sendo frequentemente possível isolar o agente no líquido, a autoimunidade resultante da homologia molecular com proteínas da mielina é vista como a explicação mais provável para estas manifestações.

CC_SB-10 - COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS DA IMUNOTERAPIA: UM CASO DE MIELORRADICULITE PÓS PEMBROLIZUMAB

Ana Rita Sacramento¹; Joana Cancela¹; Anabela Matos¹; Sónia Batista^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra;
2-Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: A imunoterapia com inibidores de checkpoint, como o pembrolizumab, pode desencadear uma ampla gama de efeitos adversos autoimunes, afetando diversos órgãos e sistemas.

Caso Clínico: Sexo masculino, 40 anos, antecedentes patológicos de excisão de lesão cutânea no ombro direito em 2022, sem estudo anatomopatológico. Nos antecedentes familiares salienta-se mãe com o diagnóstico de esclerose múltipla.

Em janeiro de 2024, apresentou massa axilar direita, realizou biópsia aspirativa ecoguiada que revelou imunohistoquímica compatível com melanoma maligno. Iniciou tratamento com pembrolizumab.

Em maio, desenvolveu tireotoxicose, controlada com metimazol.

Em junho, foi diagnosticado com diabetes mellitus insulino-dependente, controlada sob insulino-terapia.

Concomitantemente, iniciou quadro de paraparesia flácida e hipostesia distal nos quatro membros. O EMG revelou ausência de ondas F e discretos sinais miopáticos. O LCR apresentava dissociação albumino-citológica. Pela sugestão diagnóstica de síndrome de Guillain-Barré, iniciou imunoglobulina G humana 0,4 g/kg/dia por cinco dias, sem melhoria clínica.

Realizou RM medular, que identificou múltiplos focos de mielite nas regiões cervical e dorsal com captação de gadolínio, bem como hipersinal e captação de gadolínio em múltiplas raízes dorso-lombares. RM-CE sem alterações. Foi iniciado tratamento com metilprednisolona 1g sete dias, seguido de corticoterapia oral com melhoria clínica e imagiológica. No entanto, tem apresentado recrudescência clínica após cada tentativa de reduzir a dose de prednisolona para menos de 20mg/dia, com necessidade de novos ciclos de metilprednisolona ev.

O pembrolizumab foi suspenso e mantém vigilância do melanoma até nova decisão terapêutica.

Conclusão: A mielorradiculite induzida por pembrolizumab é um efeito adverso imunomediado raro e grave. Este caso mostra a complexidade da decisão terapêutica para controlar as complicações neurológicas autoimunes associadas ao pembrolizumab no contexto de uma neoplasia activa. Discutimos opções de tratamento a longo prazo, atendendo à evidente cortico-dependência e recidiva precoce após tentativa de desmame.

CC_SB-11 - SINAL DA VEIA CENTRAL EM CITOPATIA MITOCONDRIAL, POR MUTAÇÃO NO GENE NUBPL

Ângela Seke¹; Inês Laranjinha¹; Liliana Igreja¹; Ernestina Santos¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de Santo António, CHUdSA; ICBAS/Universidade do Porto.

Introdução: O sinal da veia central na RM tem sido considerado específico de esclerose múltipla e faz parte dos novos critérios de diagnóstico (2024). A mutação NUBPL consiste na substituição de uma T por uma C na posição 545 resultando na substituição de uma valina por uma alanina na posição 182. Têm sido previamente associadas a deficiência do complexo I, mitocondrial, abrangendo ataxia, disartria, espasticidade e deterioração cognitiva, habitualmente precoce.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos, contabilista, com queixas cognitivas há um ano: desorganizada, demora a planear, realizar as suas tarefas profissionais e domésticas. Artrite psoriática, medicada com adalimumab. Orientada para Neurologia por alterações da substância branca, na RM cerebral, com suspeita doença desmielinizante no contexto do tratamento com anti-TNF. Irmã com dificuldades de aprendizagem na infância, alterações comportamentais desde adolescência, défice motor esquerdo, ataxia, declínio cognitivo e epilepsia, faleceu aos 43 anos. Apresentava alteração da substância branca cerebral, medulares e

presença de bandas oligoclonais. O teste genético mostrou mutação no gene *NUBPL*, de significado deletério.

RM: áreas de hipersinal em T2/FLAIR na substância branca supratentorial, algumas ovóides, radiadas periventriculares, mas também com expressão subcortical multifocal fronto-parieto-temporal; outras com perda neuronal exibindo hipossinal em T1. Hipointensidades lineares centrais em SWI que esboçam sinal da "veia central" com características morfológicas e distribuição perivenular. Sem bandas oligoclonais. Avaliação neuropsicológica: dificuldades atencionais/executivas. Apresentou mutação no gene *NUBPL*, semelhante à sua irmã.

Conclusão: Esta doente apresenta alterações cognitivas isoladas, lesões da substância branca com padrão atípico para EM e progressão da hiperintensidade da substância branca supratentorial. Confirmando-se presença da mutação no gene *NUBPL*. Chamamos, no entanto, para a presença do sinal de veia central, que apesar de muito sugestivo de EM pode surgir noutras doenças.

CC_SB-12 - COOCORRÊNCIA DE ESCLEROSE MÚLTIPLA E ESPONDILARTRITE: UM DESAFIO INTERDISCIPLINAR NA GESTÃO DE DOENÇAS AUTOIMUNES

Francisca Ferreira^{1,2}; Bárbara Esteves³; Raquel Miriam Ferreira³; Ricardo Soares-Dos-Reis^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João;

2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3-Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde de São João

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória do sistema nervoso central que ocorre por vezes em concomitância com outras doenças inflamatórias (DI) sistémicas. A coocorrência de diferentes DI no mesmo indivíduo pode apresentar dificuldades diagnósticas e terapêuticas.

Caso Clínico: Mulher de 22 anos, com antecedentes de perturbação do comportamento alimentar e rotura ligamentar do joelho esquerdo, admitida no SU por défice sensitivo-motor do membro superior direito que notou ao acordar. Do estudo, foram identificadas duas lesões em RM-cerebral, uma delas com restrição à difusão. O estudo sistémico revelou ANCA-PR3 positivos, com doseamentos posteriores negativos, sendo o restante estudo vascular negativo, incluindo angioRM cerebral com VWI. Completou estudo com punção lombar, com evidência de bandas oligoclonais positivas no LCR e índice de IgG aumentado. Foi assumido como mais provável diagnóstico de CIS-EM, tendo iniciado terapêutica com teriflunomida. É posteriormente avaliada em Reumatologia por monoartrite crónica do joelho esquerdo. Realizou artrocentese, cujo estudo citológico do líquido articular revelou características inflamatórias, apresentando melhoria após sinoviortese química. Desenvolveu posteriormente quadro de lombalgia de ritmo inflamatório, tenossinovite do extensor longo do hallux direito e uveíte anterior do olho direito. O estudo adicional revelou elevação dos parâmetros inflamatórios, evidência de sacroileíte bilateral em RM e HLA-B27 positivo, pelo que foi estabelecido adicionalmente o diagnóstico de Espondilartrite axial e periférica. Iniciou terapêutica com AINE e salazopirina, mantendo a terapêutica com teriflunomida. Manteve-se clinicamente estável e sem evidência de novos surtos clínicos.

Conclusão: A associação entre EM e espondilartrite é pouco frequente, apesar de previamente descrita, indiciando prováveis fatores fisiopatológicos em comum. Este caso ilustra as dificuldades diagnósticas e terapêuticas nos doentes com múl-

tiplas doenças AI, onde a abordagem multidisciplinar permite a distinção de sintomas sobrepostos e a seleção de fármacos com eficácia em ambas as condições, essenciais para evitar complicações e garantir estabilidade clínica.

CC_SB-13 - DESAFIOS TERAPÊUTICOS EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA E DOENÇAS AUTOIMUNES ASSOCIADAS: UMA SÉRIE DE CASOS CLÍNICOS

Leonor Francisco¹; Luís Rufo Costa¹; Diana Alves Matos¹; Rosa Lobato¹; Sadra Perdigão¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: Doentes com esclerose múltipla (EM) apresentam frequentemente doenças autoimunes concomitantes, exigindo cuidados específicos na escolha terapêutica, de modo a evitar impactos negativos nas patologias associadas.

Casos Clínicos: São descritos quatro casos de doentes com EM e outras doenças autoimunes.

Caso 1: Homem, 47 anos, com historial de tabagismo, diagnosticado com EM surto-remissão (EMSR) e tratado inicialmente com interferão beta-1. Um ano após o diagnóstico de EM, desenvolveu pancolite ulcerosa, sendo alterado o tratamento para acetato de glatirâmico. Após surgirem novas lesões na RM-CE e aumento da incapacidade, alterou novamente o tratamento para fingolimod, encontrando-se estável desde então.

Caso 2: Mulher, 48 anos, sem antecedentes clínicos relevantes, diagnosticada com EMSR e inicialmente medicada com interferão beta-1. Alterou a terapêutica para teriflunomida por apresentar astenia e fobia de agulhas. Catorze anos depois, foi diagnosticada com síndrome de Sjögren, mantendo a terapêutica e permanecendo estável.

Caso 3: Mulher, 36 anos, sem antecedentes de relevo. Diagnosticada com EMSR. Medicada com interferão beta-1, alterando para fumarato de dimetilo, devido a mialgias associada à toma e baixa compliance. Onze anos depois, diagnosticada com colite ulcerosa e arritmia cardíaca. Por recusa da doente em alterar terapêutica, manteve-se a mesma, estando controlada em termos de colite. Neste momento, por aumento da carga lesional, encontra-se em fase de alteração terapêutica.

Caso 4: Mulher, 44 anos, sem antecedentes de relevância, diagnosticada com EMSR e medicada com interferão beta-1. Dois meses depois, foi diagnosticada com proctite ulcerosa, mantendo a terapêutica inicial. Nos dois anos subsequentes, desenvolveu doença de Graves, foi tratada com iodoterapia e permaneceu estável neurologicamente.

Conclusão: O tratamento de doentes com EM e doenças autoimunes associadas apresenta desafios devido à alta frequência dessas condições, necessidade de uma cuidadosa seleção farmacológica, de forma a evitar interações medicamentosas entre as diferentes terapêuticas e dificuldades de adesão à terapêutica, frequentemente prejudicada pelo agravamento sintomático das patologias associadas.

CC_SB-14 - AGUDIZAÇÕES EM DOENTES COM SÍNDROME DE SOBREPOSIÇÃO DE LES E NMOSD: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS

Carolina Correia^{1,2}; Mariana Santos³; Iva Brito⁴; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal;

2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal;

3-Serviço de Neurorradiologia, ULS São João, Porto, Portugal;
4-Serviço de Reumatologia, ULS São João, Porto, Portugal

Introdução: O LES é uma doença autoimune(DAI) com múltiplas manifestações neurológicas. As síndromes de sobreposição de LES com outras DAI são comuns e o seu reconhecimento precoce é crucial na orientação terapêutica, com impacto no prognóstico do doente. Apresentamos o caso de uma doente com LES e NMOSD e os desafios da sua gestão.

Caso Clínico: Mulher, 45 anos. Diagnóstico de LES aos 28 anos, medicada com hidroxicloroquina 400 mg/dia e prednisolona 15 mg/dia. Neuropatia óptica(NO) retrobulbar esquerda assumida no contexto de LES aos 30 anos. Referenciada à consulta de Neurologia por NO inflamatória contralateral, tendo sido diagnosticada com NMOSD, após positividade de IgG-AQP4. Dado desejo de engravidar, não iniciou imunossupressão. Após tratamento hormonal e FIV, engravidou aos 43 anos. Nesse período, apresentou mielite (lesão D9-D10) e NO inflamatória direita, tendo iniciado azatioprina 125 mg. No pós-parto, apresentou agravamento clínico, com sintomatologia medular recorrente tratada com metilprednisolona EV. Apresentou recuperação da força muscular, com persistência de sintomas disestésicos e espasmos tónicos dolorosos do tronco. Repetiu RM neuroeixo que demonstrou novas lesões medulares (C6 e D1-D2) e hipersinal T2/FLAIR com padrão difuso, confluyente e simétrico da substância branca fronto-parietal, periventricular e subcortical, sem restrição à difusão ou realce após contraste e áreas hiperintensas em T1 nos gânglios da base, considerando-se o diagnóstico de leucoencefalopatia lúpica. Realizado estudo de LCR para exclusão de causas alternativas, com hiperproteinorráquia (0,65 g/L) e BOCs positivas em espelho. Estudo analítico - incluindo perfil hepático, metabolismo fosfo-cálcico, serologias de hepatites, VIH, família herpes, toxoplasmose, borrelia e sífilis - sem alterações. Aguarda resultados de JCV e painel de encefalites autoimunes no sangue e LCR para decisão de mudança terapêutica.

Conclusão: Este caso destaca a complexidade do diagnóstico diferencial em síndromes de sobreposição, dada a heterogeneidade clínica e potencial coexistência de complicações associadas à imunossupressão. Uma abordagem multidisciplinar é fundamental na gestão terapêutica.

CC_SB-15 - DESMIELINIZAÇÃO INDUZIDA POR FÁRMACOS IMUNOMODULADORES: DESAFIOS E OPORTUNIDADES

José Blazer Costa¹; Danna Krupka¹; Manuel Salavisa^{1,2}; João Pedro Marto^{1,2}; Filipa Serrazina¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2-Nova Medical School | Faculdade de Ciências Médicas, Lisboa, Portugal

Introdução: Têm sido descritos fenómenos de desmielinização do sistema nervoso central induzidos por fármacos imunomoduladores, nomeadamente inibidores do TNF α . Frequentemente, os eventos desmielinizantes são monofásicos, com tradução clínico-imagiológica, e com bom prognóstico clínico. O seu papel no desenvolvimento de desmielinização recorrente, como a esclerose múltipla é menos claro. Contudo, a esclerose múltipla apresenta comorbilidade frequente com outras doenças autoimunes, comumente tratadas com inibidores do TNF α , colocando importantes desafios terapêuticos.

Caso Clínico: Mulher de 26 anos, com antecedente pessoal de hidradenite supurativa desde os 12 anos, sob terapêutica com adalimumab 80 mg 2/2 semanas há 6 anos. Observada em

consulta de Neurologia em julho de 2023 por instalação aguda de perturbação sensitiva distal do membro superior direito com progressão em dias para hemi-hipostesia direita. Ao exame neurológico apresentava hipertonía espástica ligeira e hiperreflexia dos membros inferiores e hipostesia distal do membro superior direito. Estudo complementar com ressonância magnética revelou lesão periventricular temporal esquerda e múltiplas lesões cervicais segmentares, com realce com gadolínio. Punção lombar com bandas oligoclonais tipo 2, cumprindo critérios para esclerose múltipla surto remissão. Proposta suspensão de adalimumab e início de fármaco anti-CD20. A doente apresentou novo surto desmielinizante compatível com mielite dorsal sensitiva em novembro de 2023, após descontinuação do adalimumab e 2 dias após início de anti-CD20, com recuperação completa.

Conclusão: Os fármacos anti-TNF têm sido identificados como precipitantes de desmielinização em doentes com predisposição prévia para esclerose múltipla. A presença de duas doenças imunomediadas constitui um desafio terapêutico devendo ser considerada a utilização de fármacos que inibam vias fisiopatológicas envolvidas em ambas as doenças, tal como no caso descrito.

CC_SB-16 - ENCEFALOPATIA NECROTIZANTE AGUDA EM ADULTOS: DESAFIOS TERAPÊUTICOS E PROGNÓSTICOS NUMA ENTIDADE RARA

Marta Filipa Graça¹; Carolina Mendes Cerqueira²; Ana Rita Sárria³; Rita Novera Sousa³; Ana Aires⁴; Paula Salgado¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULSM; 2-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano, ULSM; 3-Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, ULSM; 4-Serviço de Neurologia, ULS São João

Introdução: A encefalopatia necrotizante aguda (ENA) é uma complicação rara e grave de infeções víricas, associada a elevada mortalidade. A fisiopatologia relaciona-se com uma resposta imuno-mediada, pelo que o tratamento envolve imunossupressão, embora sem *guidelines* orientadoras. A suscetibilidade genética poderá também ter influência.

Caso Clínico: Mulher de 52 anos admitida por cefaleia, vómitos, confusão e desequilíbrio da marcha de instalação aguda, precedidos por sintomas respiratórios e febre. Apresentava-se obnubilada, desorientada, com disfunção bilateral de múltiplos nervos cranianos (VI-X, XII), ataxia apendicular bilateral e disfunção piramidal com *Babinsky* bilateral.

Na RM-CE identificaram-se, em T2FLAIR, áreas de hipersinal no tronco cerebral, tálamos e região temporal mesial, bilaterais e simétricas, com áreas de restrição à difusão e focos microhemorrágicos. O líquido apresentava hiperproteinorráquia (226,8 mg/dL), sem pleocitose ou consumo de glicose; o estudo microbiológico foi negativo. A pesquisa de vírus respiratórios, por zaragatoa nasal, foi positiva para *Influenza A*.

Verificou-se rápido agravamento clínico, com dificuldade ventilatória a motivar intubação orotraqueal. Considerando o quadro de romboencefalite, o diagnóstico de gripe A e as alterações imagiológicas, considerou-se a ENA como diagnóstico mais provável. Iniciou metilprednisolona EV 1 g/dia e IgEV 0,4 g/kg/dia durante 5 dias, seguindo-se 9 sessões de plasmáfese, sem resposta. Por fim, realizou tocilizumab (8 mg/kg) com melhoria imagiológica significativa, seguida de melhoria clínica. Três meses depois, por aparente agravamento clínico e ressurgimento de hipersinal em RM-CE, realizou nova toma de tocilizumab.

Após 6 meses, encontrava-se acordada, orientada, em ven-

tilação espontânea, com disfunção bulbar e tetraparésia graves em melhoria, sob programa de reabilitação intensiva.

Conclusão: Apresentamos um caso de ENA em idade adulta com evolução favorável após tratamento imunossupressor com tocilizumab. A raridade desta entidade em adultos representa um desafio diagnóstico e terapêutico. Pretendemos salientar a importância do diagnóstico e tratamento rápidos, discutir o papel do tocilizumab, o tempo ideal de tratamento e a evolução imagiológica apresentada.

CC_SB-17 - ESCLEROSE MÚLTIPLA E DOENÇA DE PARKINSON: DESAFIOS DA COPATOLOGIA NA AVALIAÇÃO CLÍNICA E TRATAMENTO

Rita Nunes Rato^{1,2}; **João Massano**^{1,2}; **Maria José Sá**³; **Carolina Soares**^{1,2}; **Joana Guimarães**^{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-Faculdade Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

Introdução: A esclerose múltipla (EM) pode relacionar-se com diversos distúrbios do movimento, que podem surgir como consequência dos processos fisiopatológicos da EM ou de forma independente.

Caso Clínico: 59 anos, sexo feminino, com esclerose múltipla surto-remissão desde 1999. À apresentação inicial, com nevrite óptica e exames complementares (ressonância magnética cerebral e medular e estudo de liquor) compatíveis com diagnóstico. Manteve-se sob tratamento imunomodulador (interferon beta1-b) durante 12 anos. Em 2011, pontuava 5.5 na escala EDSS. Ao exame neurológico, com tremor em repouso, de novo, e componente de ação predominante no membro superior direito, paraprésia 4/5, tônus aumentado e bradicinesia. Necessitava de apoio bilateral na marcha, com capacidade até 20 metros. O DatSCAN confirmou perda de neurónios dopaminérgicos da via nigro-estriada. A boa resposta à levodopa confirmou o diagnóstico de doença de Parkinson. A partir de 2017 surgiram discinésias coreicas de pico de dose que interferiam com o equilíbrio e flutuações com períodos de off grave, em que a doente não conseguia caminhar. As tentativas de optimização terapêutica não trouxeram benefício, pelo que foi realizada estimulação cerebral profunda (DBS) do núcleo subtalâmico bilateraal em 2021, com melhoria da autonomia e qualidade de vida (dose equivalente diária de levodopa pré-op 500-800 mg/dia). Atualmente, apresenta força segmentar preservada, reflexos vivos, marcha de base alargada, com algum desequilíbrio, sendo difícil avaliar o contributo da EM pela presença das discinésias. Sem o efeito das discinésias, estimamos o valor de EDSS entre 1 e 2, estando medicada com teriflunomida

Conclusão: A co-patologia entre esclerose múltipla e doenças do movimento torna a avaliação clínica, desafiante, principalmente tendo em conta as alterações que ambas podem provocar na marcha e equilíbrio. As lesões de substância branca não contraindicam a DBS.

CC_SB-18 - ENTRE A ESPADA E A PAREDE: ESCLEROSE MÚLTIPLA SURTO-REMISSÃO EM DOENTE COM SUSPEITA DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICO

Daniel Araújo¹; **André Militão**¹

1-Serviço de Neurologia, Hospital de São Bernardo, Unidade Local de Saúde Arrábida, Setúbal, Portugal

Introdução: A síndrome mielodisplásica, assim como outras entidades citopénicas, complica substancialmente a abordagem terapêutica a doentes com esclerose múltipla, destacando-se a limitante restrição do uso de terapêuticas depletoras de elevada eficácia. Apresentamos um caso de esclerose múltipla surto-remissão com suspeita de síndrome mielodisplásica (SMD) concomitante.

Caso Clínico: Mulher, 30 anos, com diagnóstico de esclerose múltipla surto-remissão (EMSR) muito ativa em 2012, exibindo linfopénia documentada previamente ao início de terapêutica dirigida. Esteve medicada com fingolimod durante 6 anos, sem efeitos adversos ou intercorrências infecciosas de relevo, apesar de linfopénia estável persistente. Em 2020, por evidência de pancitopénia, realizou estudo medular que demonstrou alterações sugestivas de SMD. Contraíndicados outros agentes de elevada eficácia, foi considerado natalizumab, recusado pela doente devido ao risco de leucoencefalopatia multifocal progressiva, teoricamente aumentado pela linfopénia crónica. Assim, foram percorridos sucessivamente esquemas de interferão-beta, imunoglobulina intravenosa e acetato de glatirâmero, todos mal tolerados pela doente e com evidência de progressão da doença. Após discussão e consentimento, foi reiniciado o fingolimod, atendendo ao controlo de doença previamente obtido e a ausência de alternativas terapêuticas. No entanto, após 2 anos, pelo progressivo agravamento da linfopénia e risco infeccioso cumulativo, optou-se por reiniciar o acetato de glatirâmero devido ao seu favorável perfil de segurança. Desde então, a doente mantém linfopénia persistente, embora estabilizada, e, apesar da ausência de novos surtos à data, ainda carece de opções terapêuticas de maior eficácia.

Conclusão: Este caso demonstra a necessidade de estratégias individualizadas neste grupo de doentes, sublinhando a necessidade de desenvolver alternativas seguras e eficazes às terapêuticas imunomoduladoras disponíveis. Perspectivas colaborativas sobre regimes terapêuticos e investigação interdisciplinar poderão ajudar a informar normas de gestão em casos semelhantes.

CC_SB-19 – TERIFLUNOMIDA: UM EFEITO SECUNDÁRIO PERIFÉRICO

Cláudia Santos Silva^{1,2}; **Mónica Santos**^{1,2}; **Catarina Falcão De Campos**^{1,2}; **João Ferreira**^{1,2}; **João De Sá**^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2-Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A teriflunomida é um fármaco oral aprovado para o tratamento da esclerose múltipla surto-remissão EM-SR, que tem como mecanismo de ação a inibição da biossíntese das pirimidinas.

Caso Clínico: Apresentamos um caso de uma mulher de 43 anos com diagnóstico de EM-SR com 11 anos de evolução, com um EDSS (*Expanded Disability Status Scale*) de 2.0. Foi tratada previamente com interferão beta-1A, aquando do diagnóstico,

que suspendeu ao fim de 9 meses, por efeitos secundários. Esteve sem terapêutica modificadora de doença nos 10 anos seguintes por opção da doente. Neste período teve mais 2 surtos clínicos com nevrite ótica. Após o último surto clínico foi iniciada teriflunomida 14 mg/dia. Cerca de 4 meses após o início deste fármaco, desenvolveu um quadro de parestesias do 1º, 2º e 3º dedos e diminuição da força muscular inicialmente da mão esquerda e semanas depois também da mão direita. Estes sintomas agravavam durante a noite e com esforços físicos manuais. No exame neurológico apresentava hipoestesia álgica e tátil da face palmar do 1º ao 3º dedos e metade externa do 4º dedo, poupando a eminência tenar, e força grau 4-/5 na oposição do polegar, bilateralmente. O estudo de velocidades de condução revelou a presença de moderada síndrome do túnel cárpico (STC) bilateral, sem critérios de polineuropatia. Neste contexto a teriflunomida foi suspensa, com melhoria clínica significativa. Do mesmo modo, cerca de 6 meses após o exame inicial, verificou-se melhoria dos parâmetros neurofisiológicos de ambos os nervos medianos.

Conclusão: Embora a neuropatia periférica seja um dos efeitos adversos descritos da teriflunomida, neuropatias compressivas como a STC estão raramente descritas. O exato mecanismo etiopatogénico é desconhecido, mas a disfunção mitocondrial e a inflamação perivascular a nível axonal podem aumentar a suscetibilidade a lesões focais do nervo periférico. A suspensão/switch terapêutico parecem associar-se a melhoria clínica.

CC_SB-20 - NEUTROPENIA APÓS TRATAMENTO COM OCRELIZUMAB EM DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA: 2 CASOS E REVISÃO SISTEMÁTICA

Joana Almada Silva¹; Sofia Delgado¹; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹
1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, ULS Amadora/Sintra

Introdução: A neutropenia é um efeito adverso pouco frequente associado à toma de ocrelizumab. A informação acerca da sua abordagem é escassa.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher de 28 anos, com esclerose múltipla surto-remissão (EMSR) há 14 meses, sob ocrelizumab desde o diagnóstico. 60 dias após a última toma (3º ciclo), iniciou febre e estomatite e contagem absoluta de neutrófilos (ANC) de 300 células/μL. Tratada empiricamente com antibioterapia oral, com normalização da ANC em 4 dias. Retomado tratamento com ocrelizumab, sem recorrência em 24 meses de seguimento.

Caso 2: Mulher de 35 anos, com EMSR há 13 anos, previamente tratada com 3 tratamentos modificadores de doença (TMD). 119 dias após a primeira toma de ocrelizumab, iniciou febre, estomatite e amigdalite bacteriana, com ANC de 200 células/μL, tratada empiricamente com antibioterapia endovenosa e normalização da ANC em 13 dias. Após 24 dias, com recorrência de sintomas e ANC 10 células/μL, tratada com antibioterapia endovenosa e fator estimulador de colónia de granulócitos (G-CSF). Retomado recentemente tratamento com ocrelizumab.

Conclusão: Numa revisão sistemática realizada, avaliamos 37 casos (os dois apresentados e os restantes identificados em artigos publicados até maio/2024 na PubMed, ScienceDirect e Google Scholar) verificando-se que, apesar de frequentemente apresentarem neutropenia grave (89%), maioritariamente apresentam um curso clínico benigno, por vezes até assintomático (27%), com recuperação completa. Este efeito adverso ocorre predominantemente numa fase precoce do tratamento (mediana de 2 ciclos), realçando a importância de realizar mo-

nitorização laboratorial neste período e alertar os doentes para sintomas comuns. Na maior parte dos casos (72%), é possível retomar tratamento com ocrelizumab, havendo, no entanto, possibilidade de recorrência no mesmo ciclo (11%) ou subseqüentes (19%).

CC_SB-21 - HEPATITE AUTOIMUNE COMO UMA RARA COMPLICAÇÃO DO TRATAMENTO MODIFICADOR DE DOENÇA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: CASO CLÍNICO

Leonor Francisco¹; Luís Rufo Costa¹; Diana Alves Matos¹; Rosa Lobato¹; Sandra Perdigão¹

1-Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A hepatite autoimune (HAI) é uma doença hepática, de natureza aguda ou crónica, caracterizada por hiper-gamaglobulinemia, presença de autoanticorpos e hepatite de interface na histologia do fígado. Embora rara, a HAI pode ser desencadeada por diversos fármacos, incluindo agentes biológicos usados no tratamento da esclerose múltipla (EM). O diagnóstico de HAI é frequentemente desafiante, sobretudo pela difícil distinção das lesões hepáticas induzidas por fármacos (DILI), devido à sobreposição de manifestações clínicas e histológicas entre as duas condições.

Caso Clínico: Mulher de 50 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com diagnóstico de EM surto-remissão. Inicialmente tratada com interferão beta-1, foi posteriormente medicada com teriflunomida, devido a reações cutâneas no local da injeção. No início da terapêutica com a teriflunomida, as serologias para hepatites eram negativas e a função hepática normal. Após um ano e meio de tratamento, registou-se elevação das transaminases, levando à suspensão do fármaco e encaminhamento para consulta de Hepatologia. A biópsia hepática e estudo imunohistoquímico demonstraram positividade para CD138 em células plasmáticas e hepatite de interface ligeira, indicando HAI crónica. O tratamento dirigido para HAI foi agendado, mas, dada a normalização das transaminases três meses após a suspensão da teriflunomida, nunca o chegou a realizar. A doente mantém suspenso o tratamento com teriflunomida.

Conclusão: Este caso visa discutir a possibilidade de tratamentos imunossuppressores para EM, como a teriflunomida, poderem induzir hepatite autoimune, ainda que a relação causal não seja inequívoca. Considera-se igualmente a hipótese de coincidência temporal com o início da terapêutica, dado que os doentes com EM apresentam uma predisposição para desenvolver outras doenças autoimunes concomitantemente. Este cenário reforça a necessidade de um diagnóstico criterioso e da monitorização contínua dos doentes com EM, tendo em atenção possíveis efeitos adversos tratáveis decorrentes do tratamento utilizado.

CC_SB-22 - TRATAMENTO DA MOGAD: COMO ENFRENTAR DESAFIOS TERAPÊUTICOS?

Ana Lídia Neves^{1,2}; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de São João, Porto – Portugal; 2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

Introdução: As manifestações clínicas da MOGAD são muito heterogéneas e podem apresentar-se sob a forma monofásica ou recidivante. Os fatores preditores de recidiva estão ainda mal estabelecidos, contudo sabe-se até então que a positividade persis-

tente do anticorpo está associada a um risco acrescido de surto.

Caso Clínico: Apresentamos de seguida três casos clínicos que suscitam alguns desafios na sua orientação terapêutica. Sexo feminino, 57 anos, com diagnóstico clínico retrospectivo de MOGAD desde 2016, com confirmação serológica em 2019. Nevrite ótica bilateral inaugural com edema da papila e cefaleia frontal associados. Com boa resposta à corticoterapia e recuperação notória da acuidade visual. Medicada com azatioprina, com troca para micofenolato de mofetil por toxicidade hepática. Durante o seguimento, com seroconversão para negativo e consequente suspensão da terapêutica imunossupressora. No último estudo analítico com positividade de novo para anti-MOG. Sexo feminino, 53 anos, com diagnóstico de MOGAD desde 2022. Nevrite ótica bilateral inaugural (apenas sintomática à esquerda) e realce paquimeningeo em RM cerebral. Pela psoríase (comorbidade), sob imunossupressão com ustecinumab. No último estudo analítico mantinha positividade

para anti-MOG. Sexo feminino, 39 anos, com diagnóstico de MOGAD desde 2017. Mielite inflamatória inaugural com envolvimento de todo o cone medular, com alterações esfinterianas sequelares. Medicada com rituximab, o qual foi suspenso por pretender engravidar. Em avaliações seriadas com persistência do anti-MOG positivo. Nos três casos descritos, doentes encontravam-se clinicamente assintomáticas, com estabilidade neurológica e sem novos surtos desde o surto inicial.

Conclusão: Com estes casos clínicos pretende-se destacar a variabilidade clínica e a complexidade da gestão terapêutica em doentes com MOGAD, nomeadamente perante a persistência ou seroconversão do anticorpo anti-MOG. Assim, mesmo em situações de estabilidade clínica e ausência de surtos, a positividade persistente do anticorpo levanta questões quanto à necessidade de vigilância contínua e ao potencial de reavaliação da terapia imunossupressora.

CASOS CLÍNICOS

CC-01 - NEVRITE ÓPTICA NO CONTEXTO PÓS-INFECIOSO PELO VÍRUS VARICELAZÓSTER: UM CASO DESAFIANTE COM CARACTERÍSTICAS SUGESTIVAS DE DOENÇA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MOG

Alyne Cordeiro¹; Maria João Miguel²; Miguel Grunho¹; Francisco Antunes¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada; 2-Serviço de Infeciologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada

Introdução: A nevrite óptica (NvO) é a principal manifestação da doença associada a anticorpos anti-MOG (MOGAD) em adultos, apresentando características clínico-imagiológicas que a diferenciam de outras doenças inflamatórias do SNC. A NvO é rara na infeção primária e na reativação do vírus varicela-zoster (VZV), sendo incomum a identificação de anticorpos anti-MOG nesse contexto.

Caso Clínico: Homem, 37 anos, com meningite por VZV 21 dias antes (tratada com aciclovir), apresentou diminuição aguda da acuidade visual (AV) do olho esquerdo com oculodinia. No exame neurológico apresentava escotoma visual monocular, discromatopsia e defeito pupilar aferente relativo à esquerda. A PL evidenciou pleocitose linfocítica e hiperproteíno-ráquia. A RM-Encefálica (RM-E) revelou hipersinal T2 no nervo óptico (NO) esquerdo e múltiplas lesões puntiformes na substância branca subcortical, uma com restrição à difusão e captação de contraste. A OCT e a retinografia foram normais. Admitiu-se neuropatia óptica isquémica para/pós-infeciosa por VZV, reiniciou-se aciclovir e instituiu-se antiagregação. Contudo, o defeito visual agravou progressivamente para amaurose em 48 horas. Admitindo um mecanismo inflamatório realizou metilprednisolona, sem melhoria. Uma segunda RM-E revelou agravamento com hipersinal T2 dos NO, longitudinalmente extenso à esquerda, com envolvimento perineural, restrição à difusão e captação de contraste, considerado sugestivo de MOGAD. Realizou plasmaferese, sem melhoria. Analiticamente apresentou anticorpos VZV-IgG positivos (soro e LCR) e VZV-IgM positivos (título baixo) no soro indica-

tivo de seroconversão recente (carga viral VZV negativa); bandas oligoclonais com padrão tipo 3; e anticorpos anti-MOG-IgG e aquaporina-4-IgG negativos. A restante investigação autoimune/infeciosa/paraneoplásica foi negativa.

Conclusão: Embora existam casos de MOGAD pós-infeciosa, a ocorrência após infeção por VZV será rara e, apesar das características imagiológicas terem sido consideradas sugestivas de MOGAD, os anticorpos foram negativos. Este caso ilustra a dificuldade em estabelecer com certeza o mecanismo patológico em contexto de pós-infeção a VZV, nomeadamente entre vasculítico e inflamatório, e consequentes incertezas na abordagem terapêutica.

CC-02 - DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA E SÍNDROME DE SJÖGREN: UMA COEXISTÊNCIA DESAFIANTE NUM CASO DE MIELITE LONGITUDINALMENTE EXTENSA

Joana Almeida Ferreira¹; Sandra Palma¹; Alyne Cordeiro¹; Diogo Marques²; Pedro Pereira¹; Tiago Geraldês¹; Miguel Grunho¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada; 2-Serviço de Neuroradiologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada

Introdução: O papel patogénico e a especificidade dos anticorpos anti-aquaporina-4 IgG (AQP4-IgG) ampliaram o espectro clínico da neuromielite óptica (NMO), possibilitando o seu diagnóstico em doentes com doenças autoimunes coexistentes, como a síndrome de Sjögren (SS), nomeadamente em casos de mielite transversa longitudinalmente extensa (MTLE).

Caso Clínico: Mulher, 47 anos, fumadora, com xerostomia crónica, foi internada por síndrome medular transversa (torácica alta), subaguda/crónica, progressiva (quatro meses de evolução) e assimétrica (predomínio direito). No exame neurológico salientava-se: tetraparésia de predomínio crural (plegia crural hipotónica arreflexica; parésia braquial isotónica hiperreflexica, com força muscular grau 3), sinais piramidais tetra-apendiculares e nível sensitivo por

D1. A RM-Medular documentou hipersinal T2/STIR centro-medular longitudinalmente extenso (D1-D2 a D11-D12), interessando mais de 2/3 da área transversal, com múltiplas áreas de reforço de sinal após gadolínio, sugestivas de bright spotty lesions. A RM-encefálica revelou áreas de hipersinal T2 FLAIR (cortico-justacortical pericentral superior e na profundidade da vertente posterior do sulco frontal superior esquerdo), a primeira com reforço após gadolínio. Analiticamente salientava-se: anticorpos anti-SSA, SSB e Ro52 positivos; hiperproteínorráquia (86,1 mg/dL) no exame citotóxico do LCR; e anticorpos AQP4-IgG positivos (soro e LCR). Estabeleceram-se os diagnósticos de SS e doença do espectro da NMO (NMOSD) com AQP4-IgG positivos. Realizou tratamento com metilprednisolona e plasmaferese, sem qualquer melhoria, tendo depois iniciado terapêutica com anti-CD20 (rituximab), com ligeira melhoria clínica logo após a primeira toma.

Conclusão: Este caso de MTLE ilustra o desafio diagnóstico da coexistência da NMOSD com outras doenças autoimunes. Se, por um lado, o curso clínico arrastado e progressivo parecia favorecer a hipótese de MTLE associada a SS, por outro, as *bright spotty lesions* na RM favoreciam a NMOSD. A positividade dos AQP4-IgG permitiu estabelecer o diagnóstico final de NMOSD, em doente também com SS, o que possibilitou o refinamento da terapêutica em curso, com impacto clínico favorável.

CC-03 - QUANDO A RESPOSTA ESTÁ NOS ANTICORPOS: O DESAFIO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DO ESPECTRO DA NEUROMIELITE ÓPTICA DUPLAMENTE SERONEGATIVA

Sandra Palma¹; Alyne Cordeiro¹; Augusto Rachão¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

Introdução: A descoberta dos anticorpos anti-MOG-IgG permitiu reclassificar alguns adultos e crianças com nevrite óptica (NvO) e mielite transversa longitudinalmente extensa (MTLE), previamente diagnosticados com doença do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) seronegativa para o anticorpo aquaporina-4-IgG, para uma nova categoria, a doença associada a anticorpos anti-MOG (MOGAD).

Caso Clínico: Homem, 29 anos, com antecedentes de encefalomielite disseminada aguda (ADEM) aos 16 anos e NvO anterior direita aos 28, com remissão dos sintomas após corticoterapia em alta dose, e sem etiologia esclarecida. Foi reinternado 11 meses depois, por NvO anterior esquerda e síndrome medular transversa (dorsal alta) suabagudas. Ao exame neurológico salientava-se diminuição da acuidade visual do olho esquerdo (OE2/10; OD10/10), edema da papila esquerda, paraprésia flácida, hiporreflexia, com força muscular grau 2 e nível sensitivo álgico D7. A RM documentou hipersinal T2/FLAIR do nervo óptico esquerdo (segmentos retrobulbar e pré-quiasmático), em topografia justacortical frontal média esquerda, capsulo-insular esquerda, difusamente nos pedúnculos cerebrais, mesencéfalo, protuberância e bulbo anterior esquerdo; e hipersinal T2/STIR C4-C5 (holomedular), D3-D4 e D4-D5 (hemi-medular direito), e transverso de D7 até ao cone medular, com captação de contraste patchy. A PL evidenciou pleocitose neutrofílica (254 células/ μ L) e hiperproteínorráquia. Perante quadro inflamatório multifocal provável no SNC, iniciou-se metilprednisolona. Por agravamento clínico, iniciou-se plasmaferese, com melhoria clínica substancial, mantendo à alta, apenas algiação por retenção urinária. A imunoelectroforese mostrou padrão tipo 1; a pesquisa de anticorpos anti-MOG-IgG/anti-aquaporina-4-IgG foi negativa (LCR e soro). A investigação infecciosa/autoimune/

paraneoplásica restante foi negativa. Admitiu-se o diagnóstico de NMOSD duplamente seronegativa e iniciou-se rituximab.

Conclusão: Apesar da ocorrência de ADEM, NvO anterior extensa, MTLE com envolvimento do cone medular e excelente resposta à corticoterapia/plasmaferese sugerirem MOGAD, a negatividade dos anticorpos ilustra a dificuldade técnica em definir com precisão o mecanismo patológico nos quadros inflamatórios, salientando a importância do diagnóstico para a escolha atempada da terapêutica de manutenção.

CC-04 - LEUCOENCEFALOMIELOPATIA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Anabela Câmara^{1,2}; Aurora Costa¹; Stefanie Moreira¹; Octavia Costa¹; Sofia Rocha¹; Eduardo Freitas¹

1-Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Braga;

2-Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar do Funchal

Introdução: A leucoencefalomiopatia é observada numa diversidade de patologias que envolve lesão da substância branca. O espectro de etiologias engloba condições genéticas, autoimunes, infecciosas, metabólicas, vasculares, tóxicas entre outras.

Esta entidade também apresenta variabilidade dos sintomas apresentados, que pode incluir a tetraparesia espástica.

Caso Clínico: Mulher de 43 anos desenvolveu, ao longo de 8 meses, uma fraqueza progressiva assimétrica dos membros inferiores e posteriormente para os membros superiores, associada a retenção urinária e obstipação. Tem antecedentes de transplante pulmonar em 2013 por bronquiectasias extensas, imunossuprimida com tacrolimus desde então, HTA e DRC. Ao exame neurológico apresenta uma síndrome piramidal irritativa com tetraparesia e retenção urinária com necessidade de algiação. Foi internada para investigação com estudo analítico alargado normal (excepto por níveis elevados de tacrolimus), LCR com pleocitose de predomínio linfocítico, sendo a restante investigação de LCR negativa (infecciosa, inflamatória, auto-imune). A RM CE mostrou lesões com hipersinal T2/FLAIR, nas cápsulas externas, no tálamo direito e lenticulo-capsulares posteriores bilateralmente. Adicionalmente, constatou-se aumento do número de focos de hipossinal T2*, compatíveis com micro-hemorragias. A investigação de neoplasia oculta foi negativa. Assumiu-se como diagnóstico mais provável uma tetraparesia espástica secundária ao uso de tacrolimus, o qual foi substituído por ciclosporina, com discreta melhoria da força. Seis meses depois, por agravamento da tetraparesia, repetiu RM-neuroeixo que estava sobreponível, e toda a investigação foi novamente inconclusiva. Iniciou corticoterapia com prednisolona oral, na hipótese de se tratar de uma etiologia inflamatória, com melhoria lenta da tetraparesia.

Conclusão: A etiologia exata permanece incerta, considerando-se que a condição seja complexa e multifatorial. Dado o estudo inclusivo, a persistência e posterior agravamento dos sintomas, com outro imunossupressor, alerta-nos para o desafio diagnóstico de manifestações neuroinflamatórias atípicas.

CC-05 - LESÃO DO CORPO CALOSO EM DOENTE COM CONSUMO CRÓNICO DE ÁLCOOL: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E EVOLUÇÃO LONGITUDINAL CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA

Carolina Correia^{1,2}; Sara De Carvalho³; Ana Isabel Almeida^{3,4}; Rafaela Costa¹; Tiago Millner^{1,5}; Luísa Sampaio^{3,6}; Jorge Pinheiro⁷; Carina Reis³; Mafalda Seabra^{1,2}; Joana Guimarães^{1,2}

1-Serviço de Neurologia, ULS São João, Porto, Portugal;

2-Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental,

Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3-Serviço de Neurorradiologia, ULS São João, Porto, Portugal; 4-Serviço de Neurorradiologia, Hospital Nélito Mendonça, Funchal, Portugal; 5-Serviço de Neurologia, Hospital Nélito Mendonça, Funchal, Portugal; 6-Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7-Serviço de Anatomia Patológica, ULS São João, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Marchiafava-Bignami (SMB) é uma etiologia a considerar no diagnóstico diferencial de lesões do corpo caloso (CC). É desencadeada pela neurotoxicidade associada ao consumo de álcool e défice de tiamina, resultando em desmielinização e necrose do CC. Dada a inespecificidade da apresentação clínica, o seu diagnóstico requer um elevado índice de suspeição e achados imagiológicos compatíveis.

Caso Clínico: Homem, 53 anos, antecedentes de etilismo (5-10 L/dia). Admitido no Serviço de Urgência por recusa alimentar, encefalopatia com agitação e heteroagressividade e alteração da marcha com uma semana de evolução. Exame neurológico sem sinais focais. Realizou TC-CE que evidenciou lesão hipodensa difusa do CC. Do estudo realizado em internamento, a destacar RM-CE com correspondente hiperintensidade em T2/FLAIR, restrição no estudo de difusão e ligeiro efeito de massa, com áreas de realce após contraste no joelho e esplénio do CC. No estudo de perfusão, apresentava elevação do *relative cerebral blood volume* (rCBV), assim como da razão colina/creatina, redução da razão N-acetilaspártato/creatina e um pico de lactato, no estudo espectroscópico, considerando-se a hipótese diagnóstica de neoplasia. A biópsia cerebral mostrou uma lesão necrótica, com infiltrado histiocitário e esferoides axonais, sem células neoplásicas. A RM-CE de controlo demonstrou resolução parcial da lesão. Considerando a evolução clínico-imagiológica, melhoria apenas sob abstinência alcoólica e dieta adequada, assim como achados imagiológicos e histopatológicos compatíveis com degradação da mielina e dano axonal, a SMB foi considerada o diagnóstico mais provável. Após alta, manteve queixas de disfunção executiva e apraxia e extinção visual ao exame. A RM-CE oito meses pós-alta confirmou evolução para cronicidade das lesões do CC.

Conclusão: A SMB é um diagnóstico diferencial importante nas lesões do CC. A sua distinção com neoplasias do SNC, mesmo recorrendo a técnicas imagiológicas avançadas, é desafiante e, por vezes, apenas a evolução clínica e imagiológica permitem confirmar o diagnóstico.

CC-06 - ATÍPIAS CLÍNICAS E IMAGIOLÓGICAS DA ESCLEROSE MÚLTIPLA.

Carla Morgado¹; Sara Gomes¹; Luís Costa²; Sofia Marques¹; Joana Pinto¹; Isabel Loução Amorim¹; Célia Machado¹; Ana Filipa Santos¹; Ana Filipa Sousa¹; João Cerqueira¹

1-Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2-Serviço de Neurologia, ULS Alto Minho

Introdução: O diagnóstico de esclerose múltipla torna-se desafiante perante apresentações atípicas e difíceis de integrar nos critérios de McDonalds. Apresentam-se dois casos com diagnóstico de esclerose múltipla com atípias.

Casos Clínicos:

Caso 1: Mulher, 39 anos, com instalação de défice de campo visual, inicialmente do olho esquerdo e, posteriormente, do olho direito, desorientação espacial e cefaleia. Objetivada hemianopsia homónima direita. Detetado, na RM-CE, hipersinal em T2/FLAIR nas regiões peritrigonais bilateralmente, com envolvimento do esplénio do corpo caloso, restrição à difusão e realce irregular com contraste. Presença de BOC apenas no LCR. Observada, no-

vamente, por episódio transitório de afasia, distonia do membro superior direito e queixas de lentificação psicomotora. Detetada expansão das lesões prévias e novas lesões no pulvinar do tálamo esquerdo, protuberância e região peri-insular direita. Realizou ciclo de metilprednisolona, seguido de corticoterapia oral em alta dose e, por resposta clínica insatisfatória, progrediu para plasmaferese. Por deteção de novas lesões ativas realizou ainda imunoglobulinas. Após biópsia da lesão occipital esquerda, inicia tratamento com rituximab. Os achados histológicos foram compatíveis com lesão desmielinizante recente. Transitou para tratamento com ocrelizumab, sem recorrência de novos surtos/lesões.

Caso 2: Homem, 61 anos, com quadro arrastado de apatia, tonturas e queixas visuais inespecíficas. Episódio antigo e transitório de hipostesia térmica da mão esquerda. O rastreio oncológico excluiu neoplasia oculta e a RM do neuroeixo revelou lesões hiperintensas em T2/FLAIR nas regiões periventriculares, emergência do nervo trigémio esquerdo e na vertente postero-lateral do segmento C6 da medula espinhal, algumas com captação de contraste. Cumpriu ciclo de metilprednisolona sem evidente melhoria. Quatro meses depois, teve episódio de défice motor crural esquerdo, melhorado após ciclo de corticoterapia. Iniciou tratamento com ocrelizumab, sem recorrência de surtos/lesões.

Conclusão: As características destes casos salientam a importância da exclusão de outras entidades clínicas possíveis, influenciando a marcha diagnóstica e início de tratamento adequado.

CC-07 - EXPOSIÇÃO AO OCRELIZUMAB NA GRAVIDEZ

Maria Teresa Rego¹; Eva Brandão¹

1-Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga

Introdução: A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória desmielinizante do sistema nervoso central, que afeta predominantemente mulheres em idade fértil. Apesar de toda a evidência disponível, persistem muitas incertezas quanto à segurança das terapêuticas modificadoras da doença durante a gravidez e amamentação. O ocrelizumab é um anticorpo monoclonal humanizado anti-CD20 e os dados sobre a sua utilização em mulheres grávidas são limitados. Foi reportada depleção transitória de linfócitos B e linfopenia em recém-nascidos (RN) de mães expostas a outros anticorpos anti-CD20 durante a gravidez.

Caso Clínico: Mulher de 36 anos com diagnóstico de EM por surtos desde 2013. Inicialmente medicada com interferão beta-1b. Em 2021, iniciou ocrelizumab por atividade da doença (clínica e imagiológica). Desde então, sem novos surtos, agravamento da incapacidade ou novas lesões na ressonância magnética cerebral e medular. Em 07/2023 descobriu que estava grávida de 11 semanas (DUM 24/04/2023). A última administração de ocrelizumab tinha sido em 05/2023. A gravidez decorreu sem intercorrências e, no final, a doente mantinha depleção dos linfócitos B. O parto foi realizado por cesariana por apresentação pélvica e o RN apresentou um índice de Apgar de 9/10. A administração de vacinas vivas do RN foi adiada por depleção dos linfócitos B. Não foram identificados outros efeitos deletérios da exposição ao ocrelizumab. No puerpério, a doente decidiu amamentar e a administração de ocrelizumab foi adiada por manter supressão dos linfócitos B até 09/2024, altura em que foi decidido iniciar ofatumumab, a fim de manter a amamentação.

Conclusão: Apresentamos um caso de exposição ao ocrelizumab durante a gravidez numa doente com EM, que resultou em depleção dos linfócitos B no RN. Não foram identificados outros efeitos deletérios do fármaco. A doente manteve-se sob efeito do fármaco por mais de um ano após a última administração. Este caso ressalta os desafios inerentes à abordagem de doentes com EM na gravidez e amamentação.

ÍNDICE DE AUTORES

RESUMOS DA REUNIÃO DO OUTONO DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA 2024

Alyne Cordeiro	CC-01; CC-02; CC-03	Joana Guimarães	CC_SB-05; CC-05; CC_SB-14; CC_SB-17; CC_SB-22
Ana Aires	CC_SB-16	Joana Pinto	CC-06
Ana Arraiolos	CC_SB-03	João Cerqueira	CC_SB-06; CC-06
Ana Do Carmo Azevedo	CC_SB-02	João De Sá	CC_SB-19
Ana Filipa Santos	CC-06	João Ferreira	CC_SB-19
Ana Filipa Sousa	CC-06	João Massano	CC_SB-17
Ana Isabel Almeida	CC-05	João Meira Gonçalves	CC_SB-05
Ana Lúcia Neves	CC_SB-22	João Pedro Marto	CC_SB-15
Ana Rita Castro	CC_SB-02	Jorge Pinheiro	CC-05
Ana Rita Sacramento	CC_SB-10	José Blazer Costa	CC_SB-15
Ana Rita Sárria	CC_SB-16	José Rosa	CC_SB-01
Anabela Câmara	CC-04; CC_SB-06; CC_SB-07	Jose Vale	CC_SB-03
Anabela Matos	CC_SB-10	Leonor Francisco	CC_SB-13; CC_SB-21
André Militão	CC_SB-18	Lia Leitão	CC_SB-20
Andreia Fernandes	CC_SB-07	Luís Costa	CC-06
Ângela Joeth Mpofo Seke	CC_SB-11	Luís Rufo Costa	CC_SB-13; CC_SB-21
Armando Morginho	CC_SB-07	Luísa Sampaio	CC-05
Augusto Rachão	CC-03	Madalena Couto	CC_SB-01
Aurora Costa	CC-04; CC_SB-06	Mafalda Delgado Soares	CC_SB-01
Bárbara Esteves	CC_SB-12	Mafalda Seabra	CC-05
Bruno Miguel Santos Carvalho	CC_SB-05	Manuel Gonçalves	CC_SB-04
Carina Reis	CC-05	Manuel Salavisa	CC_SB-04; CC_SB-15
Carla Morgado	CC-06	Margarida Dias	CC_SB-01
Carlos Figueiredo	CC_SB-08	Maria João Miguel	CC-01
Carolina Correia	CC-05; CC_SB-14	Maria José Sá	CC_SB-17
Carolina Figueira	CC_SB-07	Maria Teresa Rego	CC-07
Carolina Mendes Cerqueira	CC_SB-16	Mariana Gomes	CC_SB-06
Carolina Soares	CC_SB-17	Mariana Santos	CC_SB-14; CC_SB-20
Catarina Falcão De Campos	CC_SB-19	Marta Filipa Graça	CC_SB-16
Catarina Silva Santos	CC_SB-02	Miguel Grunho	CC-01; CC-02
Cátia Araújo	CC_SB-07	Miguel Leal Rato	CC_SB-01
Cátia Rocha Oliveira	CC_SB-02	Mónica Santos	CC_SB-19
Célia Machado	CC-06	Octavia Costa	CC-04
Cláudia Santos Silva	CC_SB-19	Paula Salgado	CC_SB-16
Constança Soares Dos Santos	CC_SB-09	Pedro Pereira	CC-02
Cristina Pereira	CC_SB-09	Rafaela Costa	CC-05
Daniel Araújo	CC_SB-18	Raquel Miriam Ferreira	CC_SB-12
Daniela Santos Oliveira	CC_SB-02	Ricardo Soares-Dos-Reis	CC_SB-12
Danna Krupka	CC_SB-04; CC_SB-15	Rita Novera Sousa	CC_SB-16
Diana Alves Matos	CC_SB-13; CC_SB-21	Rita Nunes Rato	CC_SB-17
Diana De Pinho	CC_SB-08	Rosa Lobato	CC_SB-13; CC_SB-21
Diogo Marques	CC-02	Rui Pedro Pais	CC_SB-09
Eduarda Cruz Alves	CC_SB-02	Sadra Perdigão	CC_SB-13
Eduardo Freitas	CC-04	Sandra Palma	CC-02; CC-03
Ernestina Santos	CC_SB-11	Sandra Perdigão	CC_SB-21
Eva Brandão	CC-07	Sara De Carvalho	CC-05
Filipa Serrazina	CC_SB-04; CC_SB-15	Sara Gomes	CC_SB-06; CC-06
Filipa Sousa	CC_SB-06	Sara Matos	CC_SB-09
Filipe Palavra	CC_SB-09	Sofia Delgado	CC_SB-20
Francisca Ferreira	CC_SB-12	Sofia Marques	CC-06
Francisco Antunes	CC-01	Sofia Rocha	CC-04
Isabel Loução Amorim	CC-06	Sónia Batista	CC_SB-10
Iva Brito	CC_SB-14	Stefanie Moreira	CC-04; CC_SB-06
Joana Afonso Ribeiro	CC_SB-09	Teresa Aguiar	CC_SB-07
Joana Almada Silva	CC_SB-20	Tiago Geraldês	CC-02
Joana Almeida Ferreira	CC-02	Tiago Millner	CC-05
Joana Cancela	CC_SB-10	Torcatto Meira	CC_SB-06
Joana Correia	CC_SB-03		
Joana Ferreira Pinto	CC_SB-06		

MOVING ON SERIES (7.ª EDIÇÃO)

Quinta das Camélias, Avintes | 18 outubro 2025

Organização: Sociedade Portuguesa de Neurologia (SPN), Sociedade Portuguesa das Doenças do Movimento (SPDMov) e BIAL.



AWARD PRESENTATIONS

1. A JERKY PUZZLE WITH A PYRAMIDAL TWIST: SOLVED BY ELECTROPHYSIOLOGY

João Moura¹; Anna Latorre²

1-Hospital Santo António, Unidade Local de Saúde Santo António, Largo do Prof Abel Salazar, 4099-001 Porto, Portugal; 2-Department of Clinical and Movement Neurosciences, UCL Queen Square Institute of Neurology, 33 Queen Square, WC1N 3BG, London, United Kingdom

Introduction: Atypical parkinsonisms can result from a range of neurodegenerative pathologies. Neurophysiological features may help clarify the clinical signs associated with specific conditions.

Case Report: A 56-year-old psychology teacher presented with a 5-year history of difficulty performing fine motor tasks with her left hand. She also found there were some abnormal movements and posturing of the left hand. Over the previous 6 months, her left foot and leg have also developed similar symptoms. She has a family history of tremor in her mother. Past medical history was unremarkable. Upon examination, she exhibited facial hypomimia, slow movements and fixed flexion posturing of her left arm, along with spastic tone, brisk deep tendon reflexes, and a left upgoing plantar response. She also exhibited jerky movements in the distal fingers of her left hand, apraxia in copying gestures, and a lateral drift of her left arm upwards. She was admitted for further workup. Nerve conduction studies were normal, and motor evoked potentials displayed normal cortical latencies and central motor conduction times. The brain MRI showed right perirolandic atrophy with a low SWI signal in the precentral gyrus. Antineuronal antibodies were negative. The DATScan was normal. CSF analysis was negative for markers of neurodegeneration, and a brain amyloid PET showed no tracer uptake in the grey matter. The possibility of a corticobasal syndrome versus primary lateral sclerosis was considered, with the type and site of origin of the jerky movements in the distal left upper limb not being clear. Therefore, the patient underwent further neurophysiological study to clarify these aspects. Surface electromyography showed multiple discharges <50 ms in the left upper limb at rest and distally, action-induced and stimulus-sensitive to touch, consistent with cortical myoclonus. Cortical components of the somatosensory evoked potentials were absent from the left arm. The evidence of cortical myoclonus, together with features of right parietal dysfunction, was consistent with a corticobasal syndrome (CBS). She was started on clonazepam and baclofen with mild symptomatic control.

Conclusion: This case highlights the diagnostic role of clinical neurophysiology in defining the syndrome and the pathways involved, although the underlying neuropathological signature remaining unclear.

2. PARKINSONISMO ATÍPICO E DOENÇA DE WILSON: DESAFIOS TERAPÊUTICOS

Lénia Silva¹; Catarina Vaz¹; Catarina Pinto²; Sofia Ferreira³; Marina Magalhães¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal 2-Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal 3-Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: A doença de Wilson (DW) é hereditária e potencialmente tratável, podendo mimetizar parkinsonismos atípicos. Apresenta-se um caso de DW com apresentação psiquiátrica posteriormente associada a parkinsonismo, cuja evolução clínica exigiu uma abordagem terapêutica pouco consensual.

Caso Clínico: Homem, 23 anos, estudante universitário, iniciou sintomas psiquiátricos progressivos (apatia, anedonia, desinibição, comportamentos bizarros) um ano antes da avaliação que se associaram a parkinsonismo. Ao exame neurológico destacavam-se hipomímia, disartria, sialorreia, parkinsonismo simétrico (UPDRS III=31), tremor mioclónico negativo e hemidistonia esquerda. A RM cerebral sugeriu DW, confirmada posteriormente por exames analíticos e genéticos (score Leipzig >4). O doente iniciou terapêutica com quelante em baixa dose, evoluindo rapidamente para deterioração neurológica grave, com comprometimento da vigília, crises oculogíras com desvio persistente do olhar, parkinsonismo severo e tremor mioclónico, necessitando de suporte em cuidados intensivos. Apesar das guidelines internacionais da época (American Association for Study Liver Disease e European Association for Study Liver, EASL) contraíndicarem transplante hepático (TH) em DW com envolvimento neurológico, e com base em relatos de casos isolados, decidiu-se pelo TH após discussão multidisciplinar e consentimento familiar, devido à ausência de alternativas terapêuticas. Durante 18 meses de seguimento observou-se melhoria gradual, com flutuações do quadro neuropsiquiátrico e da doença do movimento. As crises oculogíras mantiveram-se resistentes, com desvio oculocefálico persistente para a direita. A disfagia evoluiu de necessidade de PEG para via oral segura. O doente manteve tratamento sintomático, incluindo levodopa, agonistas dopaminérgicos, anticolinérgicos, toxina botulínica, fisioterapia, terapia ocupacional e da fala. O quadro neuropsiquiátrico grave levou a internamento para redução vigiada de agonistas dopaminérgicos. Aos 18 meses, mantém sintomas psiquiátricos e motores ligeiros, é autónomo para atividades diárias e encontra-se em reinserção profissional.

Discussão: O agravamento paradoxal com quelantes, a necessidade de abordagem multidisciplinar e a controvérsia sobre indicação do TH na DW neurológica são pontos centrais do caso.

Conclusão: É crucial considerar DW em doentes jovens,

dado que o diagnóstico precoce condiciona o prognóstico. Por se tratar de doença metabólica rara e multiorgânica, reforça-se a importância de equipa multidisciplinar experiente. Atualizações das guidelines EASL (2025) recomendam ponderar caso a caso a indicação do TH na DW neurológica.

3. COAT HANGER HEADACHE: HIPOTENSÃO ORTOSTÁTICA NA DOENÇA DE PARKINSON

Joana Pona-Ferreira¹; Mafalda Perdicoúlis¹; André Costa¹; Ana Graça Velon¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal
joanadeponaferreira@gmail.com

A disautonomia é uma manifestação não motora prevalente nas sinucleinopatias, como é o caso da doença de Parkinson (DP), podendo preceder sintomas motores e manifestar-se através de múltiplos sistemas, nomeadamente o cardiovascular, gastrointestinal, geniturinário e termorregulatório. A hipotensão ortostática, definida como uma queda igual ou superior a 20 mmHg na pressão arterial sistólica ou igual ou superior a 10 mmHg na diastólica após 3 minutos em ortostatismo, está presente em 30 a 40% dos doentes com DP, aumentando com a idade, duração da doença e terapêutica dopaminérgica. O seu reconhecimento e tratamento precoces permitem a redução de complicações, prevenção de quedas e preservação da autonomia dos doentes. Descreve-se o caso de um homem de 88 anos, seguido em consulta de Neurologia por quadro de parkinsonismo, défice cognitivo e hipotensão ortostática. Evoluiu com agravamento subagudo da hipotensão ortostática a condicionar instabilidade postural. Associadamente mencionava dor, tipo tensão, localizada à região cervical e ombros ("coat hanger headache"), acompanhada de tonturas posicionais. O quadro motivou aleitamento transitório e recurso ao serviço de urgência com realização de estudo imagiológico cerebral que não demonstrou alterações agudas. A revisão da medicação revelou a suspensão inadvertida de midodrina no contexto de simplificação terapêutica, coincidindo temporalmente com o agravamento das queixas. Foi reintroduzida a midodrina e ajustada a terapêutica anti-hipertensora com melhoria clínica progressiva, estabilização do perfil tensional e recuperação da capacidade para a marcha, permitindo maior autonomia nas atividades de vida diária. A "coat hanger headache" é uma manifestação clínica da hipotensão ortostática neurogénica, refletindo uma hipoperfusão muscular cervical secundária à disfunção autonómica. O seu reconhecimento precoce permite a orientação diagnóstica e terapêutica, com impacto positivo na qualidade de vida e autonomia funcional. Em casos refratários a medidas não farmacológicas, agentes farmacológicos como a midodrina são tratamento de primeira linha, permitindo o aumento da resistência vascular periférica enquanto agonistas alfa-1 adrenérgicos, elevando a pressão arterial e melhorando a sintomatologia. O controlo dos sintomas não motores é fundamental na gestão da doença de Parkinson, exigindo uma estratégia individualizada de combinação de medidas não farmacológicas e farmacológicas, cuja otimização permite a melhoria global do prognóstico e qualidade de vida dos doentes.

4. PARKINSONISMO, MIOCLONIAS, ATAXIA E DOR – UMA CONJUNÇÃO SECUNDÁRIA E REVERSÍVEL

Gonçalo Pinho¹; Ana Calado¹

1-Unidade de Neurologia, Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: Parkinsonismos rapidamente progressivos em idade jovem, com alterações neuroimagiológicas encefálicas bilaterais, podem sugerir a existência de causas tóxicas/metabólicas.

Caso Clínico: Mulher de 38 anos com doença de Crohn, candidada a biológicos, teve diagnóstico de tuberculose latente e iniciou isoniazida 300 mg/dia e piridoxina 40 mg/dia. Dois meses depois notou lentificação e tremor rapidamente progressivos dos membros superiores, com dificuldade na marcha. Teve um episódio de perturbação da consciência, sem pródromos, movimentos involuntários ou incontinência de esfíncteres, e outros, em frequência crescente, de dores e dormência faciobraquiais, alternantes. Recorreu ao serviço de urgência, não se tendo apurado exposição pregressa relevante a outros fármacos/agentes tóxicos ambientais. Apresentava sacadas oculares lentas, hiperreflexia generalizada, ataxia da marcha e hipomímia, bem como tremor em repouso, postural, de ação e intenção, bradicinésia, rigidez, mioclonias e diminuição do balanceio dos membros superiores, bilaterais, de predomínio direito. A TC-CE mostrou hipodensidades talâmicas, e a RM-CE hiperintensidade T2 das mesmas lesões, dorsolaterais, poupando o pulvinar, bem como mesencefaloprotuberancial posterior, sem restrição à difusão, edema ou depósitos ferromagnéticos. As análises séricas das vitaminas do complexo B, manganês, serologias e autoimunidade, e do LCR (citoquímica, bacteriológica, lactatos, bandas oligoclonais), mostraram apenas níveis 4xLSN de B6 (206 mg/dL), compatíveis com suplementação adequada. O perfil de ácidos orgânicos no soro e urina revelou aumento dos ácidos vanílico e vanilpirúvico. A descontinuação da isoniazida resultou na melhoria sintomática e regressão total dos achados neuroradiológicos, com normalização do perfil de ácidos orgânicos. A análise farmacogenómica revelou homozigotia para o haplótipo hepático NAT2*6A, responsável por uma metabolização extra-lenta da isoniazida.

Discussão: Apesar da suplementação com piridoxina, a doente teve uma reação neurotóxica raramente documentada à isoniazida. A melhoria clínico-imagiológica após suspensão do fármaco e dados farmacogenómicos sustentam esta relação. A inibição: da piridoxal-5'-fosfato pode explicar a desmielinização/vacuolização talâmica (maior suscetibilidade subcortical à desregulação metabólica e stress oxidativo); e da dopa-descarboxilase (central e periférica), comprovada pela sobre-expressão de ácidos orgânicos a montante da dopamina, os sintomas extrapiramidais.

Conclusão: Na investigação cabal deste parkinsonismo de características atípicas, para além da anamnese e neuroimagem, teve parte a farmacogenética, ferramenta promissora na avaliação/monitorização futura de neurotoxicidade nestes doentes.

5. QUANDO OS CRITÉRIOS FALHAM: A HISTÓRIA DE UMA DOENÇA DE PARKINSON QUE NÃO ERA

João Duarte¹; Filipe Godinho¹

1-Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal

joao.carlos.pcduarte98@gmail.com

Introdução: O diagnóstico da doença de Parkinson (DP) assenta na confirmação e infirmação de critérios de apoio, exclusão absoluta e presença/ausência de “red flags” que permitem diferenciá-la de outros parkinsonismos atípicos. Contudo, alguns quadros clínicos revelam-se de difícil diagnóstico mesmo aplicando os referidos critérios. Apresenta-se um caso de desafio diagnóstico.

Caso Clínico: Mulher, 53 anos, com antecedentes de fibromialgia e meningite viral aos 30 anos. Desde os 44 anos apresentava tremor dos membros inferiores em repouso e ortostatismo e síndrome de pernas inquietas, com melhoria após ropinirol e clonazepam. Cinco anos depois desenvolveu parkinsonismo, com hipomímia facial, rigidez e bradicinesia tetrapendiculares, de predomínio nos membros inferiores, e marcha com menor balanço do membro superior direito. Apurou-se ainda hiposmia, obstipação e distúrbio comportamental do sono REM. Iniciou levodopa/carbidopa com boa resposta inicial.

Contudo, ao longo da evolução clínica, surgiram espasmos dos membros inferiores, incapacidade progressiva para a marcha, rigidez atípica dos membros inferiores e cintura escapular, câibras, lordose lombar e disfonia paroxística.

Do estudo paraclínico destacou-se: RM-CE sem sinais de degenerescência estriato-nigral; DaTSCAN sem evidência de compromisso funcional da via nigroestriada pré-sináptica; LCR sem alterações relevantes, apenas duas bandas oligoclonais IgG sem síntese intratecal, microbiologia e anticorpos (anti-gefrina, anti-GAD, anti-GlyR, anti-IgLON5, anti-GABA-A, anti-GABA-B e anti-DPPX) negativos; Eletroencefalografia com descargas contínuas de 8–17 Hz, em repouso e ortostatismo. Foi estabelecido diagnóstico de síndrome da pessoa rígida (SPR) seronegativo e iniciada terapêutica com imunoglobulina humana, com melhoria clínica significativa.

Discussão: A cronologia e a natureza dos sintomas sugeriam inicialmente DP, pelo quadro motor e não-motor compatível e pela resposta favorável à levodopa. O tremor ortostático, apesar de incomum, pode ocorrer na DP. Contudo, a progressão atípica da doença, com a presença de rigidez atípica (“stiffness”) levou à reavaliação diagnóstica, confirmando-se o SPR seronegativo, cuja apresentação também pode cursar com parkinsonismo. A instituição de terapêutica mais adequada revelou-se determinante na melhoria da qualidade de vida.

Conclusão: Apesar de altamente específicos e sensíveis, os critérios diagnósticos da DP devem ser aplicados de forma racional e crítica, considerando o contexto específico de cada doente para uma marcha diagnóstica eficaz.

6. PARKINSONISMO COMO MANIFESTAÇÃO DE ENCEFALITE AUTOIMUNE SERONEGATIVA

Inês Ribeiro Sanches¹; Sofia Delgado¹; Marlene Saraiva¹; Sara Machado¹; Rita Pinheiro¹; André Rêgo¹

1-Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, Lisboa, Portugal

Introdução: As encefalites autoimunes (EAI) são entidades potencialmente reversíveis com manifestações variadas. O envolvimento motor, nomeadamente o parkinsonismo, está descrito em encefalites associadas a anticorpos específicos (ex: anti-NMDAR, anti-LGI1, anti-CASPR2 e anti-IgLON5), mas também pode surgir em formas seronegativas.

Caso Clínico: Homem, 65 anos, internado em 2019 por quadro com 2 meses de deterioração cognitiva multidomínio e funcional, flutuações do estado de consciência e alteração do comportamento. À observação, desorientação temporo-espacial, lentificação psico-motora, atenção dispersa, alterações da linguagem, marcada hipomímia, bradicinesia e rigidez apendicular e axial ligeiras.

Do estudo etiológico, sem alterações séricas ou do LCR, autoanticorpos, proteína 14.3.3, BOCs e biomarcadores neurodegenerativos negativos. EEGs com lentificação moderada e difusa e RM-CE a referir atrofia parietal bilateral e possível hipersinal T2/FLAIR hipocámpico direito. A PET-FDG documentava hipometabolismo bihemisférico. Estudo de neoplasia oculta negativo. Após exclusão de causas alternativas, considerou-se como diagnóstico uma EAI seronegativa. Iniciou terapêutica imunossupressora, tendo cumprido 1 ciclo de MPD, IgIV, que repetiu mensalmente durante 8 meses, e AZA.

O doente manteve-se estável e autónomo até março de 2025, altura em que tem reagravamento. Apresentava alterações cognitivas disexecutivas e mnésicas, alterações oculomotoras (limitação da supra e infraversão, ausência de sacadas oculares verticais e lentificação das horizontais) e parkinsonismo axial e apendicular (rigidez, bradicinesia e alteração da marcha). Iniciou levodopa-carbidopa e foi internado para novo estudo, que se encontrava sobreponível, com exceção de hiperproteíno-ráquia no LCR. Realizou 1 ciclo de MPD e 2 ciclos de IgIV, com recuperação parcial e teve alta para ambulatório com incremento da dose de AZA e IgIV mensais.

Atualmente internado por reagravamento em agosto. A referir, atividade epiléptica de novo, documentada em EEG. Realizou ciclo de IgIV, sem melhoria, e terapêutica de resgate com PLEX. Por persistência dos sintomas, irá manter IgIV e iniciar Rituximab.

Conclusão: Salientamos a importância de reconhecer o parkinsonismo rapidamente progressivo como uma possível manifestação de EAI e de manter o *follow-up* destes doentes, dado o risco de recorrência. O futuro reserva-nos novas descobertas na área das EAI, com a deteção de novos anticorpos e a caracterização de novos fenótipos de doença.

Instruções aos Autores e Políticas Editoriais

Instruções aos Autores

Língua

O título, resumo e palavras-chave, devem ser apresentados em inglês e português.

Os manuscritos submetidos à SINAPSE devem ser claramente escritos em português (de Portugal) e/ou inglês de nível razoável.

Copyright

Todos os artigos nesta revista são de Acesso Aberto e atendem aos requisitos das agências de financiamento ou instituições académicas. Relativamente à utilização por terceiros a SINAPSE rege-se pelos termos da licença Creative Commons 'Atribuição – Uso Não-Comercial – Proibição de Realização de Obras Derivadas (cc-by-nc-nd)'.

É da responsabilidade do autor obter permissão para reproduzir ilustrações, tabelas, etc. de outras publicações.

Após a aceitação de um artigo, os autores serão convidados a preencher um "Publishing Agreement". Será enviado um e-mail ao autor correspondente, confirmando a recepção do manuscrito juntamente com um formulário de *Publishing Agreement* ou um link para a versão online desse contrato.

Auto-Arquivo

Os autores ficam autorizados a disponibilizar os seus artigos em repositórios das suas instituições de origem, desde que mencionem sempre onde foram publicados e de acordo com a licença Creative Commons.

Taxa de Processamento do Artigo

Não há taxa de processamento de artigo.

Conduta Ética e Direitos Humanos e Animais

Os autores devem assegurar que o estudo que submetem para publicação está em conformidade com os princípios éticos e legais, quer no decurso da investigação quer na publicação, nomeadamente com as recomendações da Declaração de Helsínquia revistas em 2013 da Associação Médica Mundial (<http://www.wma.net/en/20activities/10ethics/10helsinki>), do *International Committee of Medical Journal Editors* (www.icmje.org) e do *Committee on Publication Ethics (COPE)* (<http://publicationethics.org/resources/guidelines>). Nos casos adequados, os autores devem demonstrar que a investigação foi aprovada pela comissão de ética das instituições envolvidas e que as recomendações foram seguidas. Esta informação deve constar no texto do artigo. Qualquer suspeita de má conduta será investigada e denunciada. Não se devem apresentar imagens, nomes, números de processos clínicos ou outros elementos que permitam a identificação dos participantes no estudo. Os estudos que envolvam experiências em animais devem ser conduzidos em conformidade com as *guidelines* definidas no "Guide for the care and use of laboratory animals" dos National Institutes of Health. Todos os estudos em animais deverão igualmente obedecer às *guidelines* ARRIVE (*Animal Research: Reporting of In Vivo Experiments*). Os autores deverão ainda consultar a legislação vigente a nível nacional que regula este tipo de estudos (Decreto Lei n.º 113/2013 de 7/08/2013, e eventuais actualizações posteriores). Deve ser claramente explicitado no manuscrito que as normas acima referidas foram seguidas.

Privacidade e Consentimento Informado

Estudos em doentes ou voluntários requerem aprovação da comissão de ética e consentimento informado escrito, o que deve ser documentado no artigo. Os autores são responsáveis por obter o consentimento informado relativamente a cada indivíduo presente em fotografias, vídeos, descrições detalhadas, mesmo após tentativa de ocultar a respectiva identidade. Nomes, iniciais ou outras formas de identificação devem ser removidos das fotografias ou outras imagens. Devem ser omitidos dados pessoais, como profissão ou residência, excepto quando sejam cientificamente relevantes para o trabalho. Os autores devem assegurar que não apresentam dados que permitam identificação inequívoca ou, caso isso não seja possível, devem obter o consentimento informado dos intervenientes (ou, quando aplicável, do tutor ou representante legalmente definido).

Permissões

Todo o material previamente publicado e protegido por direitos autorais, incluindo ilustrações, figuras e tabelas, deve ser acompanhado de permissão escrita para reprodução dos detentores dos direitos autorais.

Conflito de Interesse e Fontes de Financiamento

Existe um conflito de interesses quando o julgamento profissional sobre um interesse primário (como o bem-estar dos doentes ou a validade da investigação) pode ser influenciado por um interesse secundário (como ganho financeiro).

As relações financeiras são os conflitos de interesse mais facilmente identificáveis e têm maior probabilidade de prejudicar a credibilidade da revista, dos autores e da própria ciência. No entanto, os conflitos podem ocorrer por outros motivos, como relacionamentos pessoais ou rivalidades, competição académica e crenças intelectuais.

Todos os participantes do processo de revisão por pares e publicação - não apenas autores, mas também revisores, editores e membros do conselho editorial da SINAPSE - devem considerar os seus conflitos de interesse ao cumprir as suas funções no processo de revisão e publicação do artigo e devem divulgar todos os relacionamentos que possam ser vistos como potenciais conflitos de interesse.

Os autores devem referir todas as fontes de financiamento ao estudo descrito e a sua influência na concepção do manuscrito ou na decisão de submissão para publicação. O rigor e a exactidão dos conteúdos, assim como as opiniões expressas são da exclusiva responsabilidade dos autores.

Os autores são obrigados a divulgar todas as relações financeiras e pessoais que possam enviesar o trabalho. Para prevenir ambiguidade, os autores têm que explicitamente mencionar se existe ou não conflitos de interesse. Todos os autores devem completar e submeter o modelo de Declaração de Conflitos de Interesse (*ICMJE Form for Disclosure of Potential Conflicts of Interest*), disponível em <http://www.icmje.org/conflicts-of-interest/>. Essa informação será mantida confidencial durante a revisão do manuscrito pelos revisores e não influenciará a decisão editorial, mas será publicada se o artigo for aceite. Se não existirem conflitos, os autores devem mencionar esse facto.

Resultados de ensaios clínicos

A SINAPSE apoia iniciativas que contribuam para uma melhor divulgação de resultados ensaios clínicos. Estas incluem o registo prospectivo de ensaios clínicos em bases de dados públicas adequadas. De acordo com as recomendações do ICMJE, a SINAPSE exige o registo de todos os ensaios clínicos cujos dados sejam incluídos em trabalhos submetidos para publicação nesta revista.

O ICMJE adopta a definição da Organização Mundial de Saúde de ensaio clínico, que é "qualquer estudo de investigação que prospectivamente atribua a participantes humanos, individualmente ou em grupo, uma ou mais intervenções relacionadas com a saúde, com o objectivo de avaliar os seus resultados relacionados com a saúde". Esta definição inclui ensaios das fases I a IV. O ICMJE define intervenções relacionadas com a saúde como "qualquer intervenção usada para modificar um resultado biomédico ou relacionado com a saúde" e resultados relacionados com a saúde como "qualquer medida biomédica ou relacionada com a saúde obtida em doentes ou participantes".

Registo de ensaios clínicos

O registo numa base de dados pública de ensaios clínicos é condição necessária para a publicação de dados de ensaios clínicos na SINAPSE, de acordo com as recomendações do ICMJE (<http://www.icmje.org>). Os ensaios devem ser registados anteriormente ou no início do período de recrutamento de doentes. Os estudos puramente observacionais (aqueles em que a atribuição de uma intervenção médica não é do critério do investigador) não exigem registo.

O número de registo do ensaio clínico (TRN) bem como a data desse registo devem ser referidos no final do resumo do artigo.

Disponibilização dos dados

A SINAPSE sugere que todos os dados nos quais se baseiam as conclusões de um artigo de investigação original sejam disponibilizados para os leitores. Sugere-se assim aos autores que assegurem que os seus dados ficam disponíveis em repositórios públicos (sempre que estes estejam disponíveis e sejam adequados), que sejam apresentados no manuscrito principal ou em arquivos adicionais, sempre que possível em formato tratável (por exemplo, em folha de cálculo e não em pdf).

A SINAPSE exige uma declaração de disponibilização dos dados, presente no final de cada manuscrito. Para ensaios de fármacos ou dispositivos médicos, a declaração deve referir, pelo menos, que os dados relevantes de cada doente, devidamente anonimizados, estão disponíveis mediante pedido justificado aos autores.

Sugere-se formulações para a referida declaração:

“Disponibilização dos dados: os dados individuais dos doentes [e/ou] o conjunto completo de dados [e/ou] o anexo técnico [e/ou] as especificações da análise estatística, estão disponíveis em [/do] [com acesso livre/ com as restrições] [do autor correspondente em]. Os participantes deram o seu consentimento informado para disponibilização de dados [ou... não foi obtido consentimento dos participantes, mas os dados apresentados estão anonimizados e o risco de identificação é reduzido... ou não foi obtido consentimento dos participantes, mas os benefícios potenciais da disponibilização destes dados justificam os prejuízos potenciais, uma vez que ...]”

Se os dados não estiverem disponíveis, deve ser referido o seguinte: “Disponibilização dos dados: não estão disponíveis dados adicionais.”

Esta opção não se aplica a ensaios clínicos de fármacos ou dispositivos médicos.

Pode ser solicitado aos autores que disponibilizem os dados brutos em que basearam o seu artigo durante o processo de revisão e até 10 anos após a publicação.

Submissão dos Trabalhos

A submissão de um manuscrito implica que o trabalho descrito não tenha sido publicado previamente (excepto na forma de um resumo ou como parte de uma palestra publicada ou de uma tese académica), e que não está sendo considerado para publicação noutra revista, que o manuscrito foi aprovado por todos os autores e, tácita ou explicitamente, pelas autoridades competentes onde o trabalho foi realizado e que, se for aceite para publicação, não será publicada em outro lugar na mesma forma, em inglês ou em qualquer outra língua, incluindo electronicamente.

Todos os manuscritos devem ser acompanhados por uma carta de apresentação. Deve ser dada garantia na carta de apresentação de que o manuscrito não está sob consideração simultânea por qualquer outra revista. Na carta de apresentação, os autores devem declarar seus potenciais conflitos de interesse e fornecer uma declaração sobre a autoria.

Para verificar a originalidade, o artigo pode ser verificado pelo serviço de detecção de originalidade.

As submissões que não estejam em conformidade com estas instruções podem ser devolvidas para reformulação e reenvio.

Submissão do Manuscrito

Os manuscritos são submetidos através do site da SINAPSE em <http://www.SINAPSE.pt>

Contacto

Em caso de dúvidas durante a submissão, contacte: sinapse.spn@gmail.com

Preparação do Manuscrito

Uso de programa de processamento de texto

É importante que o arquivo seja guardado no formato nativo do processador de texto usado. O texto deve estar no formato de coluna única. Mantenha o *layout* do texto o mais simples possível.

Para evitar erros desnecessários, aconselhamos o uso das funções “verificação ortográfica” e “verificação gramatical” do seu processador de texto.

Tipologia dos Artigos

A SINAPSE aceita artigos das seguintes tipologias:

- Artigos Originais reportando investigação clínica ou básica (ensaios clínicos, estudos de coorte, estudos de caso-controlo, outros estudos observacionais);
- Artigos de Revisão
- Revisões Sistemáticas com ou sem Meta-Análise;

- Estudos de Caso/Casos Clínicos;
- Imagens em Neurologia;
- Editoriais, que são escritos a convite do Editor-Chefe e consistem em comentários sobre artigos publicados na revista ou sobre temas de relevância particular;
- Cartas ao Editor, que consistem em opiniões concisas sobre artigos recentemente publicados na SINAPSE;
- Perspectivas;
- Guidelines;

Na secção de submissão:

I. Título

Título em português e inglês, conciso, específico e informativo, sem abreviaturas e não excedendo os 120 caracteres. O título pode incluir um complemento de título com um máximo de 40 caracteres (incluindo espaços).

II. Autores e afiliações

Na secção da autoria, liste o Nome de todos os Autores (primeiro e último nome) e respectivas afiliações (serviço, instituição, cidade, país) e grau académico mais elevado.

III. Financiamento

Todos as fontes de financiamento, no domínio público ou privado, incluindo bolsas, que contribuíram para a realização do trabalho.

IV. Autor Correspondente

Indicar claramente quem vai lidar com a correspondência em todas as fases de arbitragem e publicação, também pós-publicação. Indicar endereço postal e e-mail do Autor responsável pela correspondência relativa ao manuscrito.

V. Resumo e Keywords

Um resumo conciso e factual é requerido, capaz de representar isoladamente o conteúdo do artigo, escrito em português e inglês. Nenhuma informação que não conste no manuscrito pode ser mencionada no resumo. O resumo não pode remeter para o texto, não podendo conter citações nem referências a figuras.

No fim do resumo devem ser incluídas um máximo de 5 keywords em inglês utilizando a terminologia que consta no *Medical Subject Headings* (MeSH), <https://meshb.nlm.nih.gov/search>

VI. Resumo Estruturado

Um resumo estruturado, com as etiquetas de secção apropriadas (Introdução, Métodos, Resultados e Conclusão), deve fornecer o contexto e objectivo do estudo, procedimentos básicos (selecção dos sujeitos de estudo ou animais de laboratório, métodos observacionais e analíticos), principais resultados (significância estatística, se possível) e principais conclusões. Deve enfatizar aspectos novos e importantes do estudo ou das observações.

VII. Os autores também deverão anexar a declaração de “**Protecção de pessoas e animais**”, **Confidencialidade dos dados e consentimento informado** e **Conflitos de interesse**.

Prémios e Apresentações prévias

Devem ser referidos os prémios e apresentações do estudo, prévias à submissão do manuscrito.

Texto

Artigos Originais

Os artigos originais devem incluir as seguintes secções: Introdução, Material e Métodos, Resultados, Discussão e Conclusão, Agradecimentos (se aplicável), Referências, Tabelas e Figuras.

Os artigos originais não devem exceder 4000 palavras, até 6 tabelas ou figuras e até 60 referências. Um resumo estruturado com o máximo de 350 palavras.

Seguir as *guidelines* EQUATOR

Article structure

Introduction

State the objectives of the work and provide an adequate background, 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 secções: Introdução, Caso Clínico e Discussão.

O texto não poderá exceder 2000 palavras, e não poderá exceder as 25 referências bibliográficas. Deve incluir um resumo não estruturado que não exceda 150 palavras.

Deve ser seguida a normativa CARE (<http://www.care-statement.org/>).

Tendo em conta a sua natureza, os relatos de casos clínicos devem ter um número parcimonioso de autores - excepcionalmente mais de 5. No caso de serem mais de 5 co-autores a carta de submissão deve indicar clara e detalhadamente qual o papel de cada um no manuscrito, de modo a justificar a sua inclusão na linha de autoria à luz dos critérios do ICMJE (<http://www.icmje.org/>). A permissão do doente (parente mais próximo, tutor legal) pode ser necessária.

Se o doente(s) descrito nestes manuscritos é identificável, o formulário de consentimento do doente deve ser preenchido e assinado pelo doente(s) (ou tutor/representante legal) e submetido com o manuscrito. Dificultar a identificação do doente através da omissão de dados cientificamente irrelevantes é aceitável, mas a alteração desses dados não o é.

Editoriais

Os Editoriais são da responsabilidade do grupo editorial, solicitados por convite do Editor-Chefe, e constituirão comentários sobre tópicos actuais ou sobre artigos publicados na revista. Não devem exceder as 1200 palavras, com um máximo de 20 referências bibliográficas e podem conter uma tabela e uma figura. Não têm resumo.

Cartas ao Editor

As cartas ao Editor consistem em comentários críticos sobre um artigo publicado na revista ou uma nota curta sobre um determinado tópico ou caso clínico. As Cartas ao Editor não devem exceder 600 palavras e 10

referências bibliográficas e podem conter uma figura ou tabela. Não têm resumo.

Imagens em Neurologia

Esta secção destina-se à publicação de imagens clínicas, radiológicas, histológicas e cirúrgicas.

Uma imagem visual de uma observação neurológica interessante e única, com uma breve descrição do problema clínico e dos achados neurológicos do paciente.

O título não deve ter mais de oito palavras. Os autores devem ser no máximo quatro. As imagens devem ser de alta qualidade e valor educativo. São permitidas até 4 figuras. As legendas devem ser breves e informativas. Setas ou outros símbolos devem ser incluídos conforme necessário para facilitar a compreensão das imagens. O texto não deve exceder 500 palavras, até cinco referências bibliográficas, e deve incluir uma breve história clínica e dados relevantes do exame físico, testes laboratoriais e progressão clínica, conforme apropriado. Não têm resumo. A permissão do doente (parente mais próximo, tutor legal) pode ser necessária.

Nesta secção também serão aceites artigos versando tópicos neurológicos abordados em obras de cariz artístico (incluindo pintura, escultura, teatro e cinema) ou relacionados com os artistas que as criaram.

Perspectiva

Este tipo de manuscrito é submetido a convite do Conselho Editorial, sendo no entanto também sujeitas a consideração editorial as candidaturas espontâneas para publicação. Pode abranger uma ampla diversidade de tópicos importantes em biomedicina, saúde pública, investigação, descoberta, prevenção, ética, política de saúde ou lei de saúde. Um Autor que deseje propor um manuscrito nesta secção deverá enviar um resumo ao Editor-Chefe, incluindo o título e a lista de autores para avaliação. O texto não deve exceder 1200 palavras, até 10 referências, e até 2 tabelas e 2 figuras. Não têm resumo.

Guidelines

As recomendações para a prática clínica não devem exceder 4000 palavras, até 6 tabelas ou figuras e até 100 referências. Resumo até 350 palavras. Este tipo de artigo pode ser submetido por grupos de trabalho organizados no âmbito de encontros ou associações científicas, ou grupos de autores com trabalho especializado realizado no tópico em causa.

Referências

1. Citação no texto

Certifique-se de que todas as referências citadas no texto também estão presentes na lista de referências (e vice-versa). As referências devem ser listadas usando algarismos árabes pela ordem em que são citados no texto.

As referências a comunicações pessoais e dados não publicados devem ser feitas diretamente no texto e não devem ser numeradas. As comunicações pessoais devem estar devidamente autorizadas pelo emissor das comunicações, assumindo os autores a responsabilidade pela autorização. A citação de uma referência como "in press" implica que o item tenha sido aceite para publicação. Os nomes das revistas devem ser abreviados de acordo com o estilo da Medline.

As referências a artigos publicados em revistas devem incluir o nome do primeiro autor seguido dos nomes dos restantes autores (num máximo de 6, a partir daí deve ser utilizado *et al.*), o título do artigo, o nome da revista e o ano de publicação, volume e páginas, e DOI.

Certifique-se que os dados fornecidos nas referências estão corretos. Ao copiar referências, tenha cuidado porque já podem conter erros. A lista de referências deve ser adicionada na secção designada para tal, nunca como uma nota de rodapé. Códigos específicos do programa de gestão de referências não são permitidos.

Article type	Abstract	Keywords	Main text structure	Max. words	Tables/figures	References
<i>Original Article</i>	Max. 350 words; structured (Introduction and Objectives, Methods, Results and Conclusion) Portuguese and English	Up to 6 Portuguese and English	Introduction; Methods; Results; Discussion; Conclusion; Acknowledgments, if any; References; and figure legends, if any	4000	Total up to 6	Up to 60
<i>Review Article</i>	Max. 350 words; unstructured Portuguese and English	Up to 6 Portuguese and English	Introduction; thematic sections at the discretion of the authors; Conclusion; Acknowledgments, if any; References; and figure legends, if any	4000	Total up to 6	Up to 100
<i>Systematic Review</i>	Max. 350 words; structured Portuguese and English	Up to 6 Portuguese and English	PRISMA	4000	Total up to 6	Up to 100
<i>Case Report</i>	Max. 150 words; unstructured Portuguese and English	Up to 6 Portuguese and English	Introduction; Case report; Discussion; Conclusion (optional); References; and figure legends, if any	2000	Total up to 4	Up to 25
<i>Images in Neurology</i>	None	Up to 6 Portuguese and English	Unstructured	500	Total up to 4	Up to 5
<i>Editorial</i>	None	None	Unstructured	1500	Total up to 2	Up to 20
<i>Letter to the Editor</i>	None	Up to 6 Portuguese and English	Unstructured	600	Total up to 1	Up to 10
<i>Current Perspectives</i>	None	Up to 6 Portuguese and English	Unstructured	1200	Total up to 2	Up to 10
<i>Guidelines</i>	Max. 350 words; unstructured Portuguese and English	Up to 6 Portuguese and English	Introduction; thematic sections at the discretion of the authors; Conclusion(s); Acknowledgments, if any; References; and figure legends, if any	4000	Total up to 6	Up to 100

II. Formato

Uma descrição detalhada dos formatos de diferentes tipos de referência pode ser consultada na “Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals” (http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html). Liste todos os autores se houver seis ou menos. *Et al* deve ser adicionado se houver mais de seis autores. Título do artigo, nome da revista, ano, volume e páginas.

III. Estilo de referência

Texto: Indicar as referências no texto por número (s) em expoente. Os autores podem ser referidos, mas o número de referência deve ser sempre dado.

Lista: Ordene as referências na lista pela ordem em que aparecem no texto

Exemplos:

Referência de artigo:

1.

- Com menos de 6 autores

Charvin D, Medori R, Hauser RA, Rascol O. Therapeutic strategies for Parkinson disease: beyond dopaminergic drugs. *Nat Rev Drug Discov*. 2018;17:804-22. doi: 10.1038/nrd.2018.136.

- Com mais de 6 autores

Zesiewicz T, Salemi JL, Perlman S, Sullivan KL, Shaw JD, Huang Y, et al. Double-blind, randomized and controlled trial of EPI-743 in Friedreich's ataxia. *Neurodegener Dis Manag*. 2018;233-242. doi: 10.2217/nmt-2018-0013.

Referência de livro:

2. Battler A. Stem Cell and Gene-Based Therapy: *Frontiers in Regenerative Medicine*. Berlin: Springer; 2006.

Referência de capítulo de livro:

3. Pagel JF, Pegram GV. The role for the primary care physician in sleep medicine. In: Pagel JF, Pandi-Perumal SR, editors. *Primary care sleep medicine*. 2nd ed. New York: Springer; 2014.

Referências Web:

No mínimo, o URL completo deve ser dado e a data em que o documento foi consultado. Qualquer outra informação, se conhecida (nomes de autor, datas, referência a uma publicação de origem, etc.), também deve ser dada.

Centers for Medicare & Medicaid Services. CMS proposals to implement certain disclosure provisions of the Affordable Care Act. [Accessed January 30, 2018] Available from: <http://www.cms.gov/apps/media/press/factsheet.asp?Counter=4221>.

Notas de Rodapé

As notas de rodapé devem ser evitadas. Quando imprescindíveis, devem ser numerados consecutivamente e aparecer no final do texto.

Agradecimentos (facultativo)

Tem como objectivo agradecer a todos os que contribuíram para o estudo mas que não têm peso de autoria. Nesta secção é possível agradecer a todas as fontes de apoio, quer financeiro, quer tecnológico ou de 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 numeradas na ordem em que são citadas no texto e assinaladas em numeração árabe e com identificação.

Cada Figura e Tabela incluídas no trabalho têm de ser referidas no texto: “Uma resposta imunitária anormal pode estar na origem dos sintomas da doença (Fig. 2)” ; “Esta associa-se a outras duas lesões (Tabela 1)”.

Figura: Quando referida no texto é abreviada para Fig., enquanto Tabela não é abreviada. Nas legendas ambas as palavras são escritas por extenso.

Cada Tabela e Figura deve ser acompanhada da respectiva legenda, sucinta e clara. As Legendas devem ser auto-explicativas (sem necessidade de recorrer ao texto).

Em relação aos gráficos deve ser explícito se a informação inclui valores individuais, médias ou medianas, se há representação do desvio padrão e intervalos de confiança e o tamanho da amostra (n).

As fotografias deverão incluir identificadores de aspectos cientificamente relevantes (setas e asteriscos). Poderão ser publicadas fotografias a cores, desde que consideradas essenciais.

Cada Tabela deve ser utilizada para mostrar resultados, apresentando listas de dados individuais ou sumariando os mesmos, não devendo no entanto constituir duplicação dos resultados descritos no texto. Devem ser acompanhadas de um título curto mas claro e elucidativo. As unidades de medida usadas devem ser indicadas (em parêntesis abaixo do nome que encabeça cada categoria de valores) e os números expressos devem ser reduzidos às casas decimais com significado clínico.

Para as notas explicativas nas Tabelas devem ser utilizados os seguintes símbolos e sequência: *, †, ‡, §, ||, ¶, **, ††, ‡‡.

Se fotografias de doentes forem usadas, estes não devem ser identificáveis ou as fotografias devem ser acompanhadas de autorização por escrito para usá-las.

As ilustrações coloridas são reproduzidas gratuitamente.

Princípios gerais:

- Numere as ilustrações de acordo com a sua sequência no texto.

- Forneça as legendas das ilustrações separadamente.
- Dimensione as ilustrações próximas das dimensões desejadas da versão publicada.
- Envie cada ilustração em ficheiro separado.

A inclusão de figuras e/ou tabelas já publicadas, implica a autorização do detentor de copyright (autor ou editor).

A submissão deve ser feita separadamente do texto, conforme as instruções da plataforma.

Os ficheiros das figuras devem ser fornecidos em alta resolução, 800 dpi mínimo para gráficos e 300 dpi mínimo para fotografias.

A publicação de ilustrações a cores é gratuita, reservando-se a SINAPSE de publicar uma versão a preto e branco na versão impressa da revista.

Material gráfico deve ser entregue em um dos seguintes formatos:

JPEG (.jpg)
Portable Document Format (.pdf)
PowerPoint (.ppt)*
TIFF (.tif)
Excel*

* O material gráfico submetido em formato Powerpoint (.ppt) ou Excel (.xls) deve ser também submetido em formato Portable Document Format (.pdf) dada a possível deformatação quando abertos em computadores e programas sob diferentes definições.

Permissão para publicação: No caso de publicação de tabelas de livros ou revistas os autores são responsáveis por obter permissão, junto dos autores dos trabalhos de onde forem reproduzidos, para a referida publicação, e terão de a apresentar na submissão.

Ficheiros Multimédia

Os ficheiros multimédia devem ser enviados em ficheiro separado com o manuscrito. O material multimédia deve seguir os padrões de qualidade de produção para publicação sem a necessidade de qualquer modificação ou edição. Os ficheiros aceitáveis são: formatos MPEG, AVI ou QuickTime.

Anexos/ Apêndices

Quando necessário, os anexos devem ser utilizados para apresentar inquéritos longos ou detalhados, descrições de extensos cálculos matemáticos e / ou listas de itens. Devem ser colocados, se necessário, com legendas. Anexos longos, tais como algoritmos, pesquisas e protocolos, serão publicados apenas *online*; o URL será fornecido no artigo impresso onde o anexo é citado.

Se houver mais de um apêndice, eles devem ser identificados como A, B, etc. As fórmulas e equações em apêndices devem ser numeradas separadamente: Eq. (A.1), Eq. (A.2), etc.; Em apêndice posterior, a Eq. (B.1) e assim por diante. Da mesma forma para tabelas e figuras: Tabela A.1; FIG. A.1, etc.

Estilo

SINAPSE segue AMA Manual Style, 10ª edição (<http://www.amamanualofstyle.com>) e ICMJE Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing, and Publication of Scholarly Work in Medical Journals (<http://icmje.org/recommendations>)

Última revisão 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 adopta a definição de liberdade editorial do *International Committee of Medical Journal Editors* (ICMJE) descrita pela *World Association of Medical Editors*, que afirma que o Editor-Chefe assume completa autoridade sobre o conteúdo editorial da revista. A Sociedade Portuguesa de Neurologia, enquanto proprietária da SINAPSE, não interfere no processo de avaliação, selecção, programação ou edição de qualquer manuscrito, tendo o Editor-Chefe total independência editorial.

Visão Geral

A SINAPSE rege-se de acordo com as normas de edição biomédicas elaboradas pelo ICMJE, disponíveis em <http://www.icmje.org/>, e do *Committee on Publication Ethics* (COPE), disponíveis em <https://publicationethics.org/>.

A política editorial da SINAPSE incorpora no processo de revisão e publicação as Recomendações de Política Editorial (*Editorial Policy Statements*) emitidas pelo Council of Science Editors, disponíveis em <https://www.councilscienceeditors.org/resource-library/editorial-policies/white-paper-on-publication-ethics/>, que cobre responsabilidades e direitos dos editores das revistas com arbitragem científica.

Estas normas estão em conformidade com as *Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals* (ICMJE Recommendations), disponíveis em: <http://www.icmje.org/recommendations/>

Orientação para Apresentação de Estudos

Os textos devem ser preparados de acordo com as orientações do ICMJE *Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals* disponíveis em <http://www.icmje.org/recommendations/>

A SINAPSE recomenda as linhas orientadoras para publicação da EQUATOR network (<http://www.equator-network.org/>). As listas de verificação estão disponíveis para vários desenhos de estudo, incluindo:

- *Randomized controlled trials* (CONSORT - <http://www.consort-statement.org/downloads>)
- *Systematic reviews and meta-analyses** (PRISMA - <http://www.prisma-statement.org/>) and protocols (PRISMA-P - <http://www.equator-network.org/reporting-guidelines/prisma-protocols/>)

- *Observational studies* (STROBE - <http://www.strobe-statement.org/>)
- *Case reports* (CARE - <http://www.care-statement.org/>)
- *Qualitative research* (COREQ - <http://intqhc.oxfordjournals.org/content/19/6/349.long>)
- *Diagnostic/prognostic studies* (STARD - <http://www.stard-statement.org/>)
- *Economic evaluations* (CHEERS - <http://www.biomedcentral.com/1741-7015/11/80>)
- *Pre-clinical animal studies* (ARRIVE - <http://www.nc3rs.org.uk/arrive-guidelines>)

* Os autores de revisões sistemáticas também devem fornecer um link para um ficheiro adicional da secção 'métodos', que reproduz todos os detalhes da estratégia de pesquisa.

Os critérios de aceitação para todos os trabalhos são a qualidade e originalidade da investigação e seu significado para os leitores da SINAPSE. Excepto onde indicado de outra forma, os manuscritos são submetidos a *peer review* cego por dois revisores anónimos, pelo menos. A aceitação ou rejeição final cabe ao Editor-Chefe, que se reserva o direito de recusar qualquer material para publicação.

Os manuscritos devem ser escritos em estilo claro, conciso, directo, de modo que sejam inteligíveis para o leitor. Quando as contribuições são consideradas adequadas para publicação com base em conteúdo científico, o Editor-Chefe reserva-se o direito de modificar os textos para eliminar a ambiguidade e a repetição, e melhorar a comunicação entre o autor e o leitor. Se forem necessárias alterações extensivas, o manuscrito será devolvido ao autor para revisão.

Os manuscritos que não cumpram as instruções para autores podem ser devolvidos para modificação antes de serem revistos.

CrITÉRIOS de Autoria e Formulário de Autoria

Como referido nos *Requirements* do ICMJE, a autoria requer uma contribuição substancial para o manuscrito, sendo necessário especificar, em carta de apresentação, o contributo de cada autor para o trabalho.

Declaração das contribuições individuais assinada por cada autor

Todos aqueles designados como autores devem cumprir os quatro critérios para autoria, em baixo indicados e todos aqueles que cumprem os quatro critérios devem ser identificados como autores. Os colaboradores que não cumpram os quatro critérios para autoria mas que tenham contribuído para o estudo ou manuscrito, deverão ser reconhecidos na secção de Agradecimentos, especificando o seu contributo.

Cada manuscrito deve ter um "autor correspondente" convenientemente identificado desde a fase inicial de submissão do artigo. Porém, todos os autores devem ter participado significativamente no trabalho para tomar responsabilidade pública sobre o conteúdo e o crédito da autoria.

O autor correspondente deverá obter permissão por escrito de todos aqueles que forem mencionados nos agradecimentos.

Autores são aqueles que:

- 1) Têm uma contribuição intelectual substancial, directa, no desenho e elaboração do artigo,
- 2) Participam na análise e interpretação dos dados;
- 3) Participam na redacção do manuscrito, revisão de versões e revisão crítica do conteúdo; aprovação da versão final;
- 4) Concordam que são responsáveis pela 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 assegurar a qualidade técnica e científica dos manuscritos, a responsabilidade final do conteúdo (nomeadamente o rigor e a precisão das observações, assim como as opiniões expressas) é da exclusiva responsabilidade dos autores.

Custos de Publicação

Não haverá custos de publicação (não tem taxas de submissão nem de publicação das imagens a cores, que poderão ser publicadas a preto e branco na versão impressa da revista e a cores na versão eletrónica).

Provas Tipográficas

As provas tipográficas serão enviadas aos autores, contendo a indicação do prazo de revisão em função das necessidades de publicação da SINAPSE. A revisão deve ser aprovada pelo autor correspondente. Os autores dispõem de 48 horas para a revisão do texto e comunicação de quaisquer erros tipográficos. Nesta fase, os autores não podem fazer qualquer modificação de fundo ao artigo, para além das correcções tipográficas e/ou ortográficas de pequenos erros.

O não respeito pelo prazo proposto desobriga a SINAPSE de aceitar

a revisão pelos autores, podendo a revisão ser efectuada exclusivamente pelos serviços da SINAPSE.

Erratas

A SINAPSE publica alterações, emendas ou retracções a um artigo anteriormente publicado, se, após a publicação, forem identificados erros ou omissões que influenciem a interpretação de dados ou informação. Quaisquer alterações posteriores à publicação assumirão a forma de errata.

Retratações

Os Revisores e Editores assumem que os autores relatam trabalho com base em observações honestas. No entanto, se houver dúvidas substanciais sobre a honestidade ou integridade do trabalho, submetido ou publicado, o editor informará os autores da sua preocupação, procurará esclarecimento junto da instituição patrocinadora do autor e/ou instituição empregadora. Consequentemente, se estes considerarem o artigo publicado como fraudulento, a SINAPSE procederá à retratação. Se este método de investigação não obtiver uma conclusão satisfatória, o Editor-Chefe pode optar por conduzir a sua própria investigação, e pode optar por publicar uma nota de preocupação sobre a conduta ou integridade do trabalho. O Editor-Chefe

poderá decidir relatar a situação à instituição dos autores, de acordo com os procedimentos recomendados pelo *Committee on Publication Ethics* (<https://publicationethics.org/>).

Patrocínios

A SINAPSE é propriedade da Sociedade Portuguesa de Neurologia, que suporta todos os custos de operação da revista. Sem prejuízo deste facto, a SINAPSE poderá angariar patrocinadores, como por exemplo empresas da indústria farmacêutica ou outras, que geram receitas através da publicidade. A publicidade não poderá pôr em causa a independência científica da revista nem influenciar as decisões editoriais e terá de estar de acordo com a legislação geral, bem como das disposições legais específicas da área da saúde e do medicamento.

Nota final: aconselha-se a todos os autores a leitura das *Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals*, emitidas pelo *International Committee of Medical Journal Editors*, disponíveis em <http://www.icmje.org/>

Última revisão: Junho 2019

Órgão oficial de:

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