

# 10<sup>o</sup>

CONGRESSO  
PORTUGUÊS  
DE DOENÇAS  
NEUROMUSCULARES

DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS  
DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES

**PROGRAMA**  
**PROGRAM**

 **SPEDNM**  
Sociedade Portuguesa de Estudos  
de Doenças Neuromusculares







**10<sup>o</sup>**

**CONGRESSO  
PORTUGUÊS  
DE DOENÇAS  
NEUROMUSCULARES**

**DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS  
DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES**

**COMISSÃO ORGANIZADORA**  
**ISABEL CONCEIÇÃO (CHULN)**  
**CATARINA CAMPOS (CHULN)**  
**MIGUEL SANTOS (CHULN)**

**DIREÇÃO SPEDNM**  
**TERESA COELHO (CHUPORTO)**  
**FERNANDO SILVEIRA (CHUSJ)**  
**MANUELA SANTOS (CHUPORTO)**

**LOCAL**

Hotel Meliá Ria Aveiro  
Cais da Fonte Nova 5, 3810-200 Aveiro



**SECRETARIADO**

NorahsEvents, Lda  
Telefone: +351 220 164 206 | Email: eventos@norahsevents.pt | www.norahsevents.pt



# 10<sup>o</sup>

**CONGRESSO  
PORTUGUÊS  
DE DOENÇAS  
NEUROMÚSCULARES**

**DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS  
DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES**



## PATROCINADORES DIAMANTE



## PATROCINADORES PLATINA



## PATROCINADORES OURO



## PATROCINADORES BRONZE





## 30 DE SETEMBRO/SEPTEMBER, 30TH, 2022 | SEXTA FEIRA / FRIDAY

### 09.00-9.30 RECEÇÃO E BOAS-VINDAS/Welcome

Prof<sup>a</sup>. Doutora Teresa Coelho (SPEDNM)

### 9.30-10.40 SESSÃO I /SESSION I: ASPETOS CLINICOS DAS MIOPATIAS I/ CLINIC FEATURES OF MYOPATHIES I

**Moderadores/Moderators:** Dra. Manuela Santos (CMIN); Dra. Isabel Conceição (CHULN)

#### 09.30-10.05 Como Abordar Um Doente com Suspeita de Miopatia / How to approach a patient with suspected myopathy

Prof. Anthony Behin (Institut de Myologie GH Pitié-Salpêtrière, Paris)

#### 10.05-10.40 Abordagem multidisciplinar do doente com Merosinopatia: desafios e avanços / Multidisciplinary approach of a patient with Merosinopathy: challenges and advances

Dra. Teresinha Evangelista (Institut de Myologie GH Pitié-Salpêtrière, Paris)

### 10.40-11.00 Coffee-Break

### 11.00-12.30 SESSÃO II/SESSION II: ASPETOS CLÍNICOS DAS MIOPATIAS II/ CLINIC FEATURES OF MYOPATHIES II

**Moderadores/ Moderators:** Dra. Anabela Matos (CHUSJ); Dr. Simão Cruz (HFF)

#### 11.00-11.35 As miopatias dos doentes idosos: características clínicas e diagnóstico / Late-onset myopathies: clinical features and diagnosis

Dra. Anabela Matos (CHUC, Coimbra, Portugal)

### 11.35-12.30 COMUNICAÇÕES LIVRES I / FREE COMMUNICATIONS I

#### CO-01 - Doença de Charcot-Marie-Tooth e outras neuropatias relacionadas: Casuística de um hospital terciário

Isabel Vidal<sup>1</sup>; Catarina Falcão Campos<sup>1,2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>; Isabel Conceição<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz, IMM-JLA, Universidade de Lisboa

#### CO-02 - O diagnóstico diferencial das polineuropatias desmielinizantes - que parâmetros neurofisiológicos podem ajudar no diagnóstico etiológico?

Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1,2</sup>; Maria Céu Branco<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

#### CO-03 - Mieloneuropatia secundária à inalação recreativa de óxido nitroso - um problema emergente?

Afonso Morgadinho<sup>1</sup>; Francisco Antunes<sup>1</sup>; Tiago Geraldes<sup>1</sup>; Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; José Paulo Monteiro<sup>2,3</sup>; Miguel Grunho<sup>1</sup>; Pedro Pereira<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal; 3 - Centro de Desenvolvimento da Criança Professor Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta E.P.E., Almada, Portugal

### 12.30-13.30 Simpósio Indústria 1/ Industry Symposium 1

#### Biogen

#### 12.30 – 12.40 Opening

Manuela Santos, Centro Materno-infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal

#### 12.40 – 13.00 SMA is now a treatable disease

Aviva Fattal, Pediatric Neurology Unit, Tel Aviv Sourasky Medical Center, Israel

#### 13.00 – 13.20 Different Approaches of Intrathecal Administrations

Bruno Zanfini, Science of Emergency, Anesthesiology, Intense Care Therapy Fondazioni Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS, Rome, Italy

#### 13.20 – 13.30 Questions and answers

All Faculty

### 13.30-14.30 Almoço/Lunch

### 14.30-15.40 SESSÃO III/SESSION III: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS/DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES

**Moderadores/ Moderators:** Dr. Luís Santos (CHLO); Dra Catarina Campos (CHULN)

#### 14:30-15.05 Desafios e avanços no diagnóstico molecular das Miopatias/ Challenges and Advances in Molecular Diagnosis of Myopathies

Dra. Hermine van Duyvenvoorde ( Leiden University Medical Center, Netherlands )

#### 15.05-15.40 O papel da RMN no diagnóstico e follow-up quantitativo nas miopatias/ The role of MRI in the diagnosis and quantitative follow-up of muscle disorders

Prof<sup>a</sup>. Hermien Kan (Leiden University Medical Center, Netherlands)





## 30 DE SETEMBRO/SEPTEMBER, 30TH, 2022 | SEXTA FEIRA / FRIDAY

### 15.40-16.40 Simpósio Indústria 2/ Industry Symposium 2

#### **TRANSFORMING SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA): PAVING THE WAY FOR THE MANAGEMENT OF PRESYMPTOMATIC PATIENTS IN PORTUGAL** **Novartis Gene Therapies**

##### 15.40 – 15.55 **Gene therapy outcomes in presymptomatic SMA patients**

Dr. José Pedro Vieira Hospital Dona Estefânia, Lisboa

##### 15.55 – 16.10 **NBS pilot in Austria – what have we learned?**

Prof. Maximilian Zeyda Medical University of Vienna, Austria

##### 16.10 – 16.25 **Newborn screening for SMA in clinical practice**

Prof. Laurent Servais MDUK Oxford Neuromuscular Center, UK

##### 16.25 – 16.40 **Sessão de Q&A com palestrantes**

**Moderação:** Dr. José Pedro Vieira

### 16.40- 17.15 Coffee-Break / Visita aos E-Posters

### 17.15-18.15 **COMUNICAÇÕES LIVRES II/FREE COMMUNICATIONS II**

**Moderadores/ Moderators:** Dr. Luís Negrão (CHUC); Dr. Luis Braz (CHUSJ)

#### **CO-04 - Effects of exercise in patients with muscular dystrophy**

Joana Romano<sup>1</sup>; Pedro Ribeiro<sup>1</sup>; Joana Alberto<sup>1</sup>; Duarte Dantas<sup>1</sup>; Raquel Vilela<sup>1</sup>

<sup>1</sup> - Serviço de Medicina Física e de Reabilitação - Hospital de Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto

#### **CO-05 - The prodgne project getting to know the research and the disease**

Beatriz L Pereira<sup>1</sup>; Mariana Barbosa<sup>1</sup>; Paula A Videira<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> - UCIBIO/REQUIMTE - FCT-NOVA; <sup>2</sup> - CDG Allies

#### **CO-06 - Mutational spectrum of genes underlying muscular dystrophies and congenital myopathies: data from multigene wes-based genetic studies**

Alexandra Lopes<sup>1,2</sup>; Fátima Lopes<sup>1,2</sup>; Ana Filipa Brandão<sup>1,2</sup>; Paulo Silva<sup>1,2</sup>; Filipe Alves<sup>1,2</sup>; Ana Lopes<sup>1,2</sup>; Sara Morais<sup>1,2</sup>; Rita Bastos-Ferreira<sup>1,2</sup>; Maria João Nabais Sá<sup>1,2</sup>; João Parente-Freixo<sup>1,2</sup>; Jorge Sequeiros<sup>1,2,3</sup>; Jorge Oliveira<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> - CGPP-IBMC - Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; <sup>2</sup> - i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; <sup>3</sup> - ICBAS - School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

#### **CO-07 - Caracterização de uma série de casos de distrofia muscular oculofaríngea e respetivas famílias**

Mariana Alves Vargas<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1</sup>

<sup>1</sup> - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

### 18.15-19.30 Assembleia Geral Extraordinária e Eleitoral

### 20.30 Jantar do Congresso/Congress Dinner



**SMA**  
Learning Hub

NOVO MÓDULO

**E-LEARNING**

**ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL**

» **MÓDULO GERAL**

» **MÓDULO TRATAMENTO\***

**SAIBA MAIS EM [WWW.MYBIOGEN.PT](http://WWW.MYBIOGEN.PT)**



Biogen-154642 | Fevereiro 2022

\* Este módulo de formação é para acesso exclusivo a profissionais de saúde.

by  
**Biogen**



## 1 DE OUTUBRO/OCTOBER, 1ST, 2022 | SÁBADO / SATURDAY

### SESSÃO I/SESSION I - DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR O QUE HÁ DE NOVO? /MOTOR NEURON DISEASE WHAT'S NEW?

**Moderadores/ Moderators:** Prof. Doutor Mamede de Carvalho (CHULN); Dr. Miguel Santos (CHULN)

#### 09:00-09:35 **Novos Critérios Diagnósticos na Doença do Neurónio Motor/ELA / New diagnostic criteria in Motor Neuron Disease/ALS**

Prof. Doutor Mamede de Carvalho (Department of Neurosciences and Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa)

#### 09:35-10:10 **Novos avanços terapêuticos na Doença do Neurónio Motor/ELA/ Recent therapeutic advances in Motor Neuron Disease/ALS**

Prof. Susanne Petri ( Clinic for Neurology, Hannover Medical School)

10:10-10:30 Coffee-Break

#### 10:30-11:45 **COMUNICAÇÕES LIVRES III/FREE COMMUNICATIONS III**

**Moderadores:** Dr. João Martins; Dr. Pedro Pereira (HGO)

##### **CO-08 - Miopatia inflamatória atípica com fenótipo de esclerose lateral amiotrófica**

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Rafael Roque<sup>1,3</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

##### **CO-09 - Miastenia gravis juvenil - casuísta de 7 anos**

Cláudia Monteiro<sup>1</sup>; Carolina Fraga<sup>2</sup>; André Azevedo<sup>3</sup>; Cristina Garrido<sup>2</sup>; Manuela Santos<sup>2</sup>

1 - Centro Hospitalar Tâmega e Sousa; 2 - Centro Materno Infantil do Norte; 3 - Unidade de Saúde Local do Alto Minho

##### **CO-10 - Distrofia fácio-escápulo-umeral - uma análise retrospectiva hospitalar**

Sofia Lopes<sup>1</sup>; Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Sofia Marques<sup>1</sup>; Joana Vieira Naia<sup>2</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>

1 - Hospital de Braga - Serviço de Neurologia; 2 - Hospital de Braga - Serviço de Pneumologia

##### **CO-11 - Complicações neuromusculares dos inibidores de checkpoint imunitário**

José Maria Bandeira Costa<sup>1</sup>; Diogo Antão<sup>1</sup>; Mariana V Fernandes<sup>1</sup>; Ana Azevedo<sup>1</sup>; Ilda Costa<sup>1</sup>; Joana Marques<sup>1</sup>; João Nunes<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil

##### **CO-12 - Plexopatia lombo-sagrada e miopatia precoces induzidas pela radioterapia: do desafio diagnóstico ao sucesso terapêutico**

Joana Ferreira Pinto<sup>1</sup>; Ana Rita Silva<sup>1</sup>; Gabi Almeida<sup>2</sup>; Diana Matos<sup>1,3</sup>; Ivone Soares<sup>2</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>; Ana Filipa Santos<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Braga; 2 - Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de Braga; 3 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Hospital de Santa Luzia

#### 11:45-12:45 **Simpósio Indústria 3/ Industry Symposium 3**

**WHAT THE FUTURE MAY HOLD: HOW CAN WE ADDRESS TODAY'S UNMET NEEDS IN GMG?"**

**"O FUTURO EM PERSPECTIVA: COMO PODEMOS ABORDAR AS ACTUAIS LACUNAS TERAPÊUTICAS NA MIASTENIA GRAVIS?"**

**Moderador:** Prof. Ernestina Santos, ( consultant neurologist , CHUPorto)

**Argenx**

**The emerging treatment landscape in MG.**

Prof. Maria Isabel Leite (Consultant Neurologist and Associate Professor Nuffield Department of Clinical Neurosciences Medical Science

Division, University of Oxford, Oxford, UK)

**ADAPT clinical trial: Design and results.**

**Speaker** Prof. Francesco Saccà, (Associate Professor of Neurology ,Myasthenia Gravis Center, NSRO Department, University "Federico II", Naples, Italy)

#### 12:45 - 13:00 **Encerramento do Congresso com anúncio dos prémios / Closing of the Congress with the announcement of the awards**



**10<sup>o</sup>**

**CONGRESSO  
PORTUGUÊS  
DE DOENÇAS  
NEUROMUSCULARES**  
DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS  
DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES

**argenx** 

argenx é uma companhia global de imunologia comprometida em melhorar a vida das pessoas que sofrem de doenças autoimunes graves

Doentes

Inovação

Onde atuamos



# 10<sup>o</sup>

CONGRESSO  
PORTUGUÊS  
DE DOENÇAS  
NEUROMUSCULARES

DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS  
DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES

**CURSO SOBRE  
DOENÇAS DO  
MÚSCULO (MÓDULO 1)**  
**COURSE ON MUSCLE  
DISEASES (MODULE 1)**

**TEMPO TOTAL DE FORMAÇÃO: 4H**

### **Abordagem Diagnóstica ao Doente com Miopatia**

**Moderação:** Dra. Manuela Santos (CMIN), Dr. Luís Santos (CHLO)

**13.00-14.00 Almoço/Lunch**

**14.00 Semiologia em idade pediátrica**

Dra. Teresa Moreno (CHULN)

**14.15 Semiologia em idade adulta**

Dr. André Caetano (CHLO)

**14.30 Exames Complementares de Diagnóstico**

**Estudos neurofisiológicos** – Dr. Márcio Cardoso (CHUP)

**Biópsia muscular** – Dr. Miguel Pinto (CHUP)

**Estudos moleculares** – Dra. Ana Rita Gonçalves (CHUP)

**15.00** Questões

**15.05** PAUSA

### **Distrofinopatias e Sarcoglicanopatias**

**Moderação:** Dra. Isabel Conceição (CHULN), Dr. Fernando Silveira (CHUSJ)

#### **Distrofinopatias**

**15.20 Apresentações Clássicas**

Dra. Joana Ribeiro (CHUC)

**15.40 Apresentações menos comuns**

Dr. Miguel Santos (CHULN)

**16.00 Abordagem Terapêutica**

Dra. Cristina Garrido (CMIN)

#### **Sarcoglicanopatias**

**16.20 Sarcoglicanopatias**

Dr. Luís Braz (CHUSJ)

**16.40** Questões

**16.45** PAUSA

### **Distrofias Musculares das Cinturas**

**Moderação:** Prof. Dra. Teresa Coelho (CHUP), Dr. João Martins (HCuf)

**17.00 Disferlina e Anoctamina**

Dr. Pedro Pereira (HGO)

**17.20 Calpaína e Teletonina**

Dra. Andreia Veiga (CHTMAD)

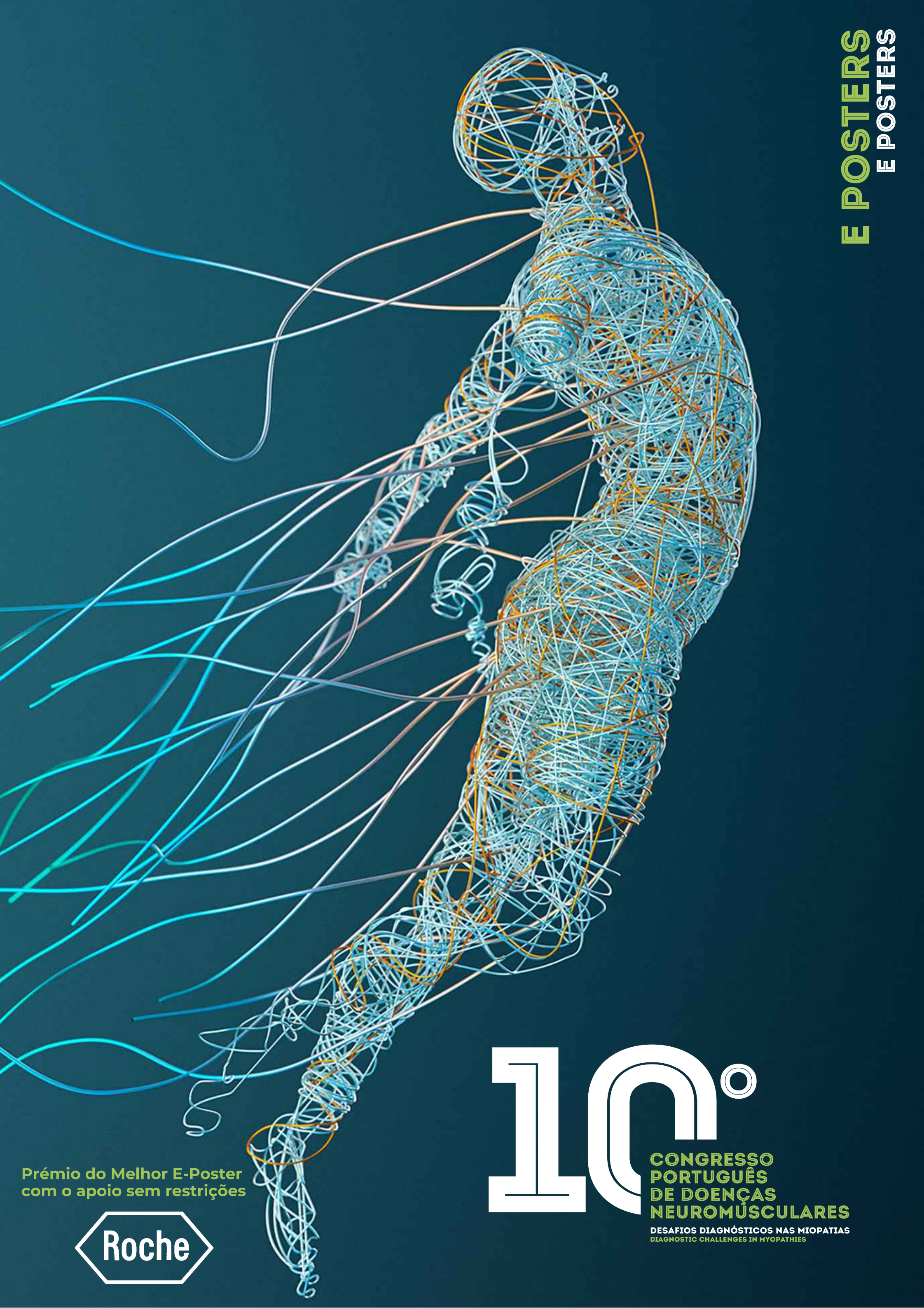
**17.40 Formas recessivas menos comuns e formas dominantes**

Dra. Catarina Santos (CHEDV)

**18:00** Questões

**18.05 Avaliação Final**





E POSTERS  
E POSTERS

Prémio do Melhor E-Poster  
com o apoio sem restrições



10<sup>o</sup>

CONGRESSO  
PORTUGUÊS  
DE DOENÇAS  
NEUROMÚSCULARES

DESAFIOS DIAGNÓSTICOS NAS MIOPATIAS  
DIAGNOSTIC CHALLENGES IN MYOPATHIES



# E POSTERS E POSTERS



## **EP-01 - APLICAÇÃO DO ÍNDICE NEUROFISIOLÓGICO NO CÁLCULO DO SPLIT HAND-INDEX**

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Michael Swash<sup>2,3</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Department of Neurology and Neuroscience, Barts and the London School of Medicine, Queen Mary University of London and Royal London Hospital, UK

## **EP-02 - INTOLERÂNCIA AO EXERCÍCIO, RABDOMIÓLISE E HIPERCKÉMIA: UMA FORMA DE APRESENTAÇÃO DE ALFA-SARCOGLICANOPATIA**

Miguel Miranda<sup>1</sup>; Isabel Vidal Martins<sup>2</sup>; Pedro Coelho<sup>2,3</sup>; Rafael Roque<sup>2,3</sup>; Catarina Falcão De Campos<sup>2</sup>

1 - Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Norte

## **EP-03 - MIOPATIA NECROTIZANTE SUBAGUDA COM ANTICORPOS ANTI-HMG-COA REDUTASE NÃO ASSOCIADA A ESTATINAS: RESPOSTA TERAPÊUTICA SUSTENTADA AO RITUXIMAB**

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Diogo Portugal<sup>2</sup>; Rafael Roque<sup>3</sup>; Raquel Rojal<sup>1</sup>; Eduard Gallardo<sup>4</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Serviço de Medicina Física e da Reabilitação do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 3 - Serviço de Neuropatologia do Hospital Santa Maria - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4 - Unitat de Malalties Neuromusculars, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona

## **EP-04 - O PAPEL DO ENFERMEIRO NO CS NA MARCHA DIAGNÓSTICA DE UMA PATOLOGIA PORTUGUESA RARA**

Maria Jose Carrega<sup>1</sup>; Teresa Ramos<sup>1</sup>

1 - UCSP Covilhã

## **EP-05 - EXPANDINDO O ESPETRO DA Distrofia Muscular das Cinturas Tipo 2H ASSOCIADA AO GENE TRIM32, DESCRIÇÃO DE UMA NOVA VARIANTE**

Isabel Vidal<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>2</sup>; Catarina Campos<sup>1,3</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3 - Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa

## **EP-06 - NEUROPATIA PERIFÉRICA POR BORRELIA BURGDORFERI COM EXPRESSÃO DE PROTEÍNA VIRULENTA OSPC**

Maria Inês Silva<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>1</sup>; Vera Montes<sup>1</sup>; Fernando Pita<sup>1</sup>; Cátia Carmona<sup>1</sup>

1 - Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

## **EP-07 - RETRATO DE UM CASO INCOMUM DE INFEÇÃO POR RICKETTSIA CONORII ISRAELENIS ASSOCIADO A POLINEUROPATIA AXONAL SENSITIVA E LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA**

Maria Inês Silva<sup>1</sup>; Maria Margarida Andrade<sup>1</sup>; Miguel Miranda<sup>1</sup>; Vera Montes<sup>1</sup>; Fernando Pita<sup>1</sup>; Cátia Carmona<sup>1</sup>

1 - Hospital de Cascais Dr. José de Almeida

## **EP-08 - ANTI-CONTACTIN 1 (CNTN1) AUTOIMMUNE NODOPATHY: CURRENT TREATMENT AND PITFALLS**

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; Elisa Silva<sup>1</sup>; Diana Alves<sup>1</sup>; Pedro Pereira<sup>1</sup>; Inês Marques<sup>1</sup>

1 - Department of Neurology, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal.

## **EP-09 - TREMOR MIOGÉNICO - APRESENTAÇÃO RARA DE DISFUNÇÃO DO SARCÓMERO**

Teresa Moreno<sup>1,2</sup>; Joana Coelho<sup>2</sup>; Miguel Santos<sup>3</sup>

1 - Unidade de Neuropediatria; 2 - Centro hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria; 3 - Serviço de Neurologia do Centro hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria

## **EP-10 - UMA MIOPATIA POUCO USUAL CAUSADA POR UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE PNPLA2**

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; António Gonçalves<sup>3</sup>; Pedro Coelho<sup>1</sup>; Rafael Roque<sup>1,4</sup>; Catarina Falcão De Campos<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Cardiologia, Hospital de Santa Marta, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

## **EP-11 - MIASTENIA CONGÉNITA POR MUTAÇÃO NO GENE CHRNE: DIFICULDADES DIAGNÓSTICAS NA IDADE ADULTA**

Pedro Lopes Das Neves<sup>1</sup>; Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Rafael Roque<sup>2</sup>; Sofia Marques<sup>3</sup>; Mariana Ferreira<sup>3</sup>; Jorge Pinto Basto<sup>3</sup>; Purificação Tavares<sup>3</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2 - Laboratório de Neuropatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3 - CGC Genetics - Centro de Genética Clínica, Porto, Portugal

## **EP-12 - "AMBULÂNCIA MÁGICA"- CONCRETIZAR DESEJOS A DOENTES NEUROMUSCULARES PALIATIVOS.**

Sara Gomes<sup>1</sup>; Flávia Fonseca<sup>2</sup>; Fernando Marques<sup>1</sup>; Joana Pais<sup>1</sup>

1 - Cruz Vermelha Portuguesa - Delegação de Coimbra; 2 - Cruz Vermelha Portuguesa- Delegação de Coimbra



# E POSTERS E POSTERS



## **EP-13 - THYMOMA-ASSOCIATED MULTIORGAN AUTOIMMUNITY SYNDROME - UMA RARA MANIFESTAÇÃO PARANEOPLÁSICA EM DOENTE COM MIASTENIA GRAVIS**

Isabel Rovisco Monteiro<sup>1</sup>; Ana Luísa Matos<sup>2</sup>; Maria Manuel Xavier<sup>2</sup>; José Carlos Cardoso<sup>2</sup>; Luís Negrão<sup>1</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>  
1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

## **EP-14 - DE UMA PANCREATITE AO DIAGNÓSTICO DE UMA MIOPATIA LIPÍDICA DE INÍCIO NO ADULTO**

Filipe Godinho<sup>1</sup>; Luisa Medeiros<sup>1</sup>  
1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

## **EP-15 - MIASTENIA GRAVIS COMO MANIFESTAÇÃO DE SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTOIMUNE TIPO III**

Janice Alves<sup>1</sup>; Alexandre Aldomiro<sup>1</sup>; André Militão<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>  
1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

## **EP-16 - UMA FAMÍLIA COM DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH SUBCLÍNICA ASSOCIADA A MUTAÇÃO NO GENE MPZ**

Beatriz Madureira<sup>1</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; Isabel Moreira<sup>2</sup>; Hildeberto Correia<sup>2</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>  
1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Unidade de Biologia Molecular, Laboratório Joaquim Chaves

## **EP-17 - PLEXOPATIA BRAQUIAL SECUNDÁRIA A FÍSTULA ARTERIOVENOSA VERTEBRO-VERTEBRAL**

Ana Azevedo<sup>1</sup>; Bárbara Teixeira<sup>1</sup>; Catarina Santos<sup>1</sup>  
1 - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

## **EP-18 - PROGRESSÃO CLÍNICA NA AMILOIDOSE ADQUIRIDA PÓS TRANSPLANTE HEPÁTICO DOMINÓ: UM ESTUDO CASO-CONTROLO**

Miguel Miranda<sup>1</sup>; Isabel Castro<sup>2,3</sup>; José Castro<sup>2,3</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>2,3</sup>; Catarina Falcão De Campos<sup>2,3</sup>; Isabel Conceição<sup>2,3</sup>  
1 - Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2 - Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3 - Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz, IMM-JLA, Universidade de Lisboa

## **EP-19 - INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA - UM DIAGNÓSTICO POST-MORTEM.**

Cristina Lopes Da Mota<sup>1</sup>; Henrique Costa<sup>1</sup>; Mariana Rocha<sup>1</sup>  
1 - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

## **EP-20 - NODO-PARANODOPATIA AGUDA COM ANTICORPOS ANTIGANGLIOSÍDEOS MIMETIZANDO BOTULISMO**

Sofia Delgado<sup>1</sup>; Inês Palmares<sup>1</sup>; Pedro La Feria<sup>1</sup>; Vera Santos<sup>1</sup>; André Rêgo<sup>1</sup>; Pedro Lopes Neves<sup>1</sup>; Isabel Ferreira<sup>1</sup>; Tiago Brito<sup>1</sup>; Catarina Matos<sup>1</sup>; Paulo Freitas<sup>1</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>  
1 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

## **EP-21 - MIOPATIA METABÓLICA**

Teresa Painho<sup>1</sup>; Ana Cristina Ferreira<sup>2</sup>; José Pedro Vieira<sup>1</sup>  
1 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central

## **EP-22 - CARACTERÍSTICAS DE REFERÊNCIA DOS DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS INSCRITOS NUM PROGRAMA DE ACESSO ALARGADO(PAA) PARA EFGARTIGIMOD**

Bibiana Da Rocha<sup>1</sup>; Jan L. De Bleecker<sup>1</sup>; Jan L. De Bleecker<sup>12</sup>; Christiane Schneider-Gold<sup>23</sup>; Jan L. De Bleecker<sup>1</sup>; Verschuuren<sup>4</sup>; Céline Tard<sup>5</sup>; Deborah Gelin<sup>1</sup>; Omar Rahman<sup>1</sup>; Benjamin Van Hoorick<sup>5</sup>; Renato Mantegazza<sup>6</sup>  
1 - Argenx; 2 - 1Hospital Universitário e Hospital Geral St. Lucas, Gent, Bélgica; 3 - Hospital St. Josef, Universidade de Ruhr Bochum, Bochum, Alemanha; 4 - 3Departamento de Neurologia, Centro Médico Universitário de Leiden, Países Baixos; 5 - Centro Médico Universitário de Lille, Centro de Referência para Doenças Neuromusculares, Lille, França; 6 - Instituto de Neurologia Carlo Besta, Milão, Itália

## **EP-23 - POLINEUROPATIA DESMIELINIZANTE INFLAMATÓRIA CRÓNICA E LEUCEMIA DE GRANDES LINFÓCITOS GRANULARES: UMA DUPLA IMPROVÁVEL**

Rita Cagigal<sup>1</sup>; Mariana Rocha<sup>1</sup>; Teresa Melo<sup>2</sup>; Henrique Moniz Costa<sup>1</sup>  
1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

## **EP-25 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - O PERCURSO ATÉ AO DIAGNÓSTICO**

Catarina Borges<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1,2</sup>; Maria Céu Branco<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>  
1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

## **EP-26 - POLINEUROPATIAS SENSITIVO-MOTORAS AXONAIS - SERÃO TODOS OS DOENTES INVESTIGADOS?**

Ana João Marques<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>1</sup>; Maria Do Céu Branco<sup>1,2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>  
1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

# E POSTERS E POSTERS



## **EP-27 - A ENCRUZILHADA DE LAMBERT-EATON - ENTRE A PROGRESSÃO DA DOENÇA E A INIBIÇÃO DE CHECKPOINTS**

Carolina Azoia<sup>1</sup>; André Costa<sup>1</sup>; Sara Raimundo<sup>2</sup>; Maria Do Céu Branco<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real, Serviço de Neurologia; 2 - Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE / Hospital de Vila Real, Serviço de Pneumologia

## **EP-28 - RABDOMIÓLISE GRAVE EM FILHO DE DOENTE COM MIOTONIA CONGÉNITA**

Andreia Ferreira<sup>1</sup>; Sofia Marques<sup>1</sup>; Sofia Lopes<sup>1</sup>; Ricardo Maré<sup>1</sup>

1 - Hospital de Braga

## **EP-29 - O PAPEL DO RÁCIO NEUTRÓFILO-LINFÓCITO COMO PREDITOR PROGNÓSTICO NA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA**

André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Andreia Veiga<sup>2</sup>; Maria Do Céu Branco<sup>2</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

## **EP-30 - UMA ATAXIA DIFÍCIL DE (DI)GERIR**

Maria João Pinto<sup>1,2</sup>; Luís Braz<sup>1,2</sup>

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

## **EP-31 - APRESENTAÇÃO CLÍNICA ASSIMÉTRICA, COM ENVOLVIMENTO DE PARES CRANIANOS BAIXOS - FENÓTIPO ATÍPICO DE NODO-PARANODOPATIA ASSOCIADA A ANTI NF-155**

Marta Magriço<sup>1</sup>; Marco Fernandes<sup>1</sup>; André Caetano<sup>1</sup>; Luís Santos<sup>1</sup>

1 - Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

## **EP-32 - DISTROFIAS MUSCULARES EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA SÉRIE DE CASOS**

Mário Ribeiro<sup>1</sup>; Sofia Lopes<sup>2</sup>; Cláudia Magalhães<sup>1</sup>; Ricardo Maré<sup>2</sup>; Cláudia Patraquim<sup>1</sup>

1 - Hospital de Braga, Serviço de Pediatria; 2 - Hospital de Braga, Serviço de Neurologia