

11º

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

29 E 30 SETEMBRO

2023

Grande Hotel de Luso

**CURSO SOBRE
DOENÇAS DO
MÚSCULO**

MÓDULO 2

Comissão Organizadora

Luís Negrão (CHUC)

Anabela Matos (CHUC)

Argemiro Geraldo (CHUC)

Luciano Almendra (CHUC)

Direção SPEDNM

Teresa Coelho (CHUdSA)

Luis Braz (CHUSJ)

Pedro Pereira (Hospital Garcia de Orta)

Local

Grande Hotel de Luso



Secretariado

NorahsEvents, Lda

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



Patrocinadores Diamante



Patrocinadores Platina



Patrocinadores Ouro



Patrocinadores Prata



29 SETEMBRO SEXTA-FEIRA

09.00-9.30 ABERTURA DO CONGRESSO E BOAS-VINDAS

Prof^a Doutora Teresa Coelho - Presidente SPEDNM

9.30-11.10 **SESSÃO I: MIOTONIAS**

Moderadores: Dr. Luís Negrão - Centro Hospitalar Universitário Coimbra

Dr. Luís Braz - Centro Hospitalar e Universitário São João

09.30-10.05 **Abordagem clínica e terapêutica das Miotonias Ditróficas**

Dra. Ivânia Alves – Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

10.05-10.40 **Canalopatias musculares: Miotonias não Ditróficas**

Dr. André Caetano - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

10.40-11.00 **Miotonia: Diagnóstico neurofisiológico**

Dra. Ana Paula Sousa – Centro Hospitalar Universitário de Santo António

11.00-11.10 Discussão

11.10-11.30 Coffee-Break

11.30-12.30 **COMUNICAÇÕES LIVRES I (CO01 - CO06)**

Moderadores: Dra. Cristina Garrido - Centro Materno Infantil do Norte

Dra. Anabela Matos - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

CO-01 - A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO NO DIAGNÓSTICO DE MIOTONIAS CONGÉNITAS

Sara Matos¹; Inês V. Carvalho¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

CO-02 - ESCALA MG-ADL NO TRATAMENTO DE DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

Marisa Brum¹

1 - Centro Hospital Universitário de Lisboa Central

CO-03 - UTILIZAÇÃO DE RM NO ESTUDO DE MIOPATIAS: RESULTADOS DA APLICAÇÃO DE UM PROTOCOLO DE RM MUSCULAR

Marco Fernandes¹; Carolina Padilha²; Luís Marques²; André Caetano^{1,3}; Luís Santos^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Radiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3 - CEDOC, Chronic Diseases Research Centre, NOVA Medical School

CO-04 - CANALOPATIAS DO MÚSCULO ESQUELÉTICO: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA E DESCRITIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Miguel Schön¹; Joana Coelho²; Miguel Oliveira Santos¹; Teresa Moreno²

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

CO-05 - DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2: CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL COGNITIVO

Catarina Bernardes¹; Fábio Gomes²; Daniela Pereira²; Diana Duro¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Média, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

CO-06 - DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UMA SÉRIE CLÍNICA DO SERVIÇO DE NEUROLOGIA DO HGO

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

1 - Hospital Garcia de Orta

12.30-13.30 SIMPÓSIO I – ALNYLAM

Complicações neurológicas das Porfirias hepáticas agudas

12.30 – 12.40: Boas-vindas e Introdução às Porfirias Hepáticas Agudas (PHA)

Dr. Márcio Cardoso (Centro Hospitalar Universitário de Santo António)

12.40 – 13.15: Complicações Neurológicas das Porfirias Hepáticas Agudas

Dr. Miguel Oliveira Santos (Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte)

13.15 – 13.30: Conclusão e Q&A

Dr. Márcio Cardoso (Centro Hospitalar Universitário de Santo António)

13.30-14.30 Almoço

14.30-15.30 SESSÃO II: MIOTONIAS

Moderadores: Dr. Argemiro Geraldo - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Dr. Márcio Cardoso – Centro Hospitalar Universitário de Santo António

14.30-15.00 Desafios: tratamento, gravidez, cuidados anestésicos e outras peculiaridades

Dr. Simão Cruz – Hospital de Amadora Sintra

15.00-15.30 Desafios da idade pediátrica (Odisseias diagnósticas)

Dra.Teresa Moreno - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

15.30-15.45 Discussão

15.45-16.45 SIMPÓSIO II – ROCHE

From Newborns to Adulthood: understanding risdiplam in SMA

Welcome and introductions

Dr. Ana Paula Sousa - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Risdiplam in the treatment of newborns with SMA: from RAINBOWFISH to clinical practice

Dr. Roberto Lopez Alberola (University of Miami, Florida, USA)

Risdiplam in the treatment of adult patients with SMA: what matters in the real world Dr.

Marcus Erdler (Donaustadt Clinic, Vienna, Austria) and Ana Paula Sousa(CHUDSA)

Panel discussion & Questions and Answers

All faculty

16.45-17.30 Coffee-Break e E-posters

Ecrã 1 - EP01- EP06

Moderadores: Anabela Matos - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Dr. Pedro Pereira - Hospital Garcia de Orta

Ecrã 2 - EP07 - EPI2

Moderadores: Dr. Argemiro Geraldo - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Profª Dra. Teresa Coelho - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

17.30-18.30 **COMUNICAÇÕES LIVRES II (CO07 - CO12)**

Moderadores: Dr. Fernando Silveira, Centro Hospitalar Universitário de São João
Dra. Andreia Veiga – Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

CO-07 - UMA SÉRIE DE CASOS ATÍPICOS DE MIOSITE COM CORPOS DE INCLUSÃO

Joana Moniz Dionísio¹; Luísa Medeiros³; Rafael Roque²; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Laboratório de Neuropatologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3 - Consulta de Doenças Neuromusculares - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

CO-08 - DISFERLINOPATIAS: REVISÃO DE UMA SÉRIE HOSPITALAR

Andreia Ferreira¹; Rui Lopes⁶; Emília Vieira^{2,3}; Ana Gonçalves^{2,3,4}; Daniela Barros⁵; Marcia E. Oliveira^{2,3}; Rosário Santos^{2,3,4}; Ricardo Maré¹; Miguel Pinto^{4,6}; Ana Paula Sousa^{4,6}; Márcio Cardoso^{4,6}; Teresa Coelho^{4,6}

1 - Hospital de Braga; 2 - Laboratório de Genética Molecular, Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório Para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4 - European Reference Center of Neuromuscular Diseases (EURO-NMD), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto, Portugal; 5 - Serviço radiologia, Hospital de Braga; 6 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

CO-09 - ESTUDO DE UMA COORTE DE DOENTES COM ELEVAÇÃO

ASSINTOMÁTICA/PAUCI-SINTOMÁTICA DA CREATININA CINASE REFERENCIADOS À CONSULTA DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Rafaela Costa^{1,2}; Inês Margarido^{1,2}; Coreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}

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

CO-10 - CARACTERIZAÇÃO DA FUNÇÃO VENTILATÓRIA E DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO SONO NUMA AMOSTRA DE DOENTES COM DISTROFIA FACIOESCAPULOMERLAL TIPO 1

Maria João Lima¹; Raquel Rocha¹; Sandra Moreira¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos

CO-11 - MIOPATIAS MIOFIBRILHARES: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, ELETROFISIOLÓGICA, NEUROPATOLÓGICA E GENÉTICA DE UMA COORTE DE DOENTES

Inês V. Carvalho¹; Sara Matos¹; Ana Margarida Novo²; Luciano Almendra¹; Olinda Rebelo²; Argemiro Geraldo¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

CO-12 - MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 (STEINERT'S DISEASE): 29 YEARS OF EXPERIENCE AT A TERTIARY PEDIATRIC HOSPITAL

Inês Cascais¹; Cristina Garrido¹; Lurdes Morais¹; Rosa Amorim¹; Rosa Lima¹; Helena Ferreira Mansilha¹; Teresa Correia¹; António Oliveira¹; Manuela Santos¹

1 - CMIN-CHUdSA

18.30-19.00 Assembleia Geral

20.30 Jantar

30 SETEMBRO SÁBADO

110
CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES

9.00-10.00 COMUNICAÇÕES LIVRES III (CO13 - CO18)

Moderadores: Dr. Luís Santos - Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Dr. Miguel Pinto - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

CO-13 - CARATERIZAÇÃO DO ENVOLVIMENTO DO SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO EM DOENTES COM AMILOIDOSE CARDÍACA

Danna Krupka¹; Sérgio Maltes²; Bruno Rocha²; Marco Fernandes¹; Luís Santos¹; André Caetano¹

1 - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz, Serviço de Neurologia; 2 - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Santa Cruz, Serviço de Cardiologia

CO-14 - DIAGNOSTIC CHALLENGES AND MUTATIONAL SPECTRUM OF HEREDITARY TRANSTHYRETIN AMYLOIDOSIS: INSIGHTS FROM A MOLECULAR DIAGNOSTICS LABORATORY

Miguel Alves-Ferreira^{9,10,11}; Ana Lopes^{9,10}; Ana Filipa Brandão^{9,10}; Liliana Rocha^{9,10}; Diana Pinto^{9,10}; Fátima Lopes^{9,10}; Paulo Silva^{9,10}; Michel Mendes¹; Miguel Soares Rodrigues²; Ana Tornada^{12,13}; Maria Do Carmo Macário⁴; Isabel Santana⁴; Rosa Lobato⁵; Catarina Santos⁶; Luís Maia⁷; Henrique Moniz Costa⁸; Ana Martins Da Silva⁷; Miguel Oliveira Santos⁵; Isabel Conceição⁵; Teresa Coelho⁷; Jorge Sequeiros^{9,10,11}; João Parente Freixo^{9,10}; Jorge Oliveira^{9,10}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Lisboa, Portugal; 3 - Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia (Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE), Viana do Castelo, Portugal; 6 - Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, EPE (Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, EPE), Santa Maria da Feira, Portugal; 7 - Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 8 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE - Unidade I, Vila Nova de Gaia, Portugal; 9 - CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; 10 - I3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 11 - ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal; 12 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, EPE; 13 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

CO-15 - ELECTRODIAGNOSTIC TESTING AND PROGNOSIS OF GUILLAIN BARRÉ SYNDROME - A CASE SERIES

Marco Almeida¹; Fábio Gomes¹; Francisco Antunes²; Anabela Matos¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Serviço de Neurologia, CHUC; 2 - Serviço de Medicina Interna, CHUC

CO-16 - RESPOSTA CLÍNICA AOS TRATAMENTOS IMUNOMODULADORES DE AÇÃO RÁPIDA NA MIASTENIA GRAVIS: UM ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO

Sofia Bernardo¹; Cristiana Silva²; Inês Videira²; Fábio Gomes²; Sandra Palma³; Joana Dionísio¹; Pedro Pereira³; Luciano Almendra²; Argemiro Geraldo²; Anabela Matos²; Luís Negrão²; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

CO-17 - COMORBILIDADE AUTOIMUNE NA MIASTENIA GRAVIS: COORTE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO TERCÍARIO

André Fernandes¹; Maria João Pinto¹; Goreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

30 SETEMBRO SÁBADO

CO-18 - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO NO USO DE TERAPÊUTICAS MODIFICADORAS DE DOENÇA EM ADULTOS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Lénia Silva¹; João Moura¹; Diogo Pereira¹; Márcio Cardoso²; Lurdes Palhau³; Teresa Coelho²; Ana Paula Sousa²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

10.00-11.00 SIMPÓSIO III - SANOFI

Exploring the Unknown in Pompe Disease – What's in it for the Patients?

Prof. Jordi Diaz Manera - Universidade de Newcastle)

Dr. Ricardo Maré - Hospital de Braga

11.00-11.30 Coffee-Break

11.30-13.00 SESSÃO III: NEUROPATIAS DE PEQUENAS FIBRA

Moderadores: Prof^a Doutora Teresa Coelho - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Dr. Pedro Pereira - Hospital Garcia de Orta

11.30-12.00 Neuropatia de pequenas fibras – new diagnostic insights

Dr. Miguel Oliveira Santos - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

12:00-12.30 Diagnóstico neurofisiológico e molecular

Dr^a. Isabel Conceição - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

12.30-12.50 Orientação terapêutica

Dr. Luciano Almendra - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

12.50-13.00 Discussão

13.00-13.15 Sessão de Encerramento e Entrega de Prémios

14.00-18.00 Curso sobre doenças do músculo (módulo II)

Tempo total de formação: 3H15

Distrofias Musculares Congénitas

14.00 Merosinopatias e Distroglicanopatias

Cristina Garrido (CMIN, CHUdSA)

14.30 Hiperlaxidez Ligamentar e Contraturas

Luís Braz (CHUSJ)

14.50 Questões

PAUSA

Miopatias Congénitas

15.10 Apresentação Clínica

Manuela Santos (CMIN, CHUdSA)

15.30 Rianodinopatias – Além da Miopatia Centronuclear

Márcio Cardoso (CHUdSA)

15.50 Correlações Genotípicas

Jorge Oliveira (CGPP-IBMC)

16.10 Questões

PAUSA

Casos Clínicos

16.35 Casos Clínicos)

Miguel Pinto (CHUdSA)

17.05 Avaliação Final



E POSTERS

11º

CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES

E POSTERS

EP-01 - MIOPATIAS E DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS COM DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA: TRÊS CASOS ILUSTRATIVOS DE FENÓTIPOS LIGEIOS

Duarte Carapinha¹; Rafael Roque²; Catarina Cavaleiro³; Hildeberto Correia³; Jorge Oliveira⁴; Ana Rita Gonçalves⁴; Cristina Costa¹; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria; 3 - Serviço de Genética Médica, Laboratório Joaquim Chaves; 4 - Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto

EP-02 - PTOSE PALPEBRAL BILATERAL EM DOENTES INFETADOS COM O VÍRUS DE IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA SOB TERAPÊUTICA ANTIRRETROVIRAL

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Beatriz Nunes Vicente¹; Bárbara Martins^{3,4}; Pedro Coelho^{1,5}; Rafael Roque^{1,5}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto Portugal; 5 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

EP-03 - COEXISTÊNCIA DE UMA DISTROFINOPATIA COM UMA NEUROPATIA DESMIELINIZANTE ASSOCIADA AO GENE MPZ: UMA COMBINAÇÃO IMPROVÁVEL PARA UM FENÓTIPO INVULGAR

Joana Moniz Dionísio¹; Rafael Roque²; Luís Santos³; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Laboratório de Neuropatologia do Hospital Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3 - Consulta de Doenças Neuromusculares, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE

EP-04 - AT845 GENE REPLACEMENT THERAPY FOR LATE ONSET POMPE DISEASE: AN UPDATE ON SAFETY AND PRELIMINARY EFFICACY DATA FROM FORTIS, A PHASE 1/2 OPEN-LABEL CLINICAL STUDY

Jordi Diaz-Manera¹; Tahseen Mozaffar²; Nicola Longo³; Volker Straub¹; Fatbardha Varfaj⁴; Hsin-Jung Chou⁵; Miko Maruoka⁵; Cong Han⁵; Julie Coats⁵; Jean-Yves Maziere⁴; Mark Walzer⁵; Angela Smith⁴; Juan Montaner Picart⁵

1 - John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust, Newcastle upon Tyne, UK; 2 - University of California Irvine, Irvine, CA, USA; 3 - University of Utah, Salt Lake City, UT, USA; 4 - Formerly of Astellas Gene Therapies, San Francisco, CA, USA; 5 - Astellas gene Therapies, San Francisco, CA, USA

E POSTERS

EP-05 - MIOPATIA TÓXICA POR ASSOCIAÇÃO DE FÁRMACOS COMUNS

Catarina Borges¹; André Costa¹; Ricardo Taipa²; Andreia Veiga^{1,3}; Michel Mendes¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

EP-06 - MIASTENIA GRAVIS DE INÍCIO TARDIO VERSUS MUITO TARDIO: HAVERÁ DIFERENÇA?

André Fernandes¹; Maria João Pinto¹; Goreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

EP-07 - ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SUBCLÍNICA AOS 60 ANOS

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

1 - Hospital Garcia de Orta

EP-08 - UPSIDE DOWN – FORMAS ATÍPICAS DE AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA À TRANSTIRRETINA

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Catarina Falcão De Campos^{1,2,3}; José Castro^{2,3}; Isabel De Castro³; Isabel Conceição^{1,2,3}

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

EP-09 - DISFUNÇÃO DIAFRAGMÁTICA POR LESÃO DO FRÊNICO SECUNDÁRIA A INIBIDOR DOS CHECKPOINTS IMUNOLÓGICOS

André Costa¹; Catarina Borges¹; Michel Mendes²; Maria Do Céu Branco²; Andreia Veiga²

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

EP-10 - NEUROLINFOMATOSE: UMA CAUSA RARA DE NEUROPATIA

Sara Lima¹; André Costa¹; Catarina Borges Silva¹; Andreia Matas¹; Andreia Veiga¹; Maria Do Céu Branco¹; Michel Mendes¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

E POSTERS

EP-11 - PROTEINOPATIA MULTISSISTÉMICA: UM ESPECTRO DE DOENÇAS FENOTIPICAMENTE HETEROGÊNEAS

Inês Carmo E Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; Francisca Sá¹; João Pedro Marto¹; André Caetano¹; Luís Santos¹; Marco Fernandes¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

EP-12 - DOENÇA DE TANGIER COM NEUROPATIA SIRINGOMIELIA-LIKE

Andrea Cabral¹; Andreia Carvalho¹; António Campos¹; José Mendes Ribeiro¹; Henrique Costa¹; Mariana Rocha¹

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho

EP13 - NEUROPATIA ANTI-MAG: QUANDO ATUAR?

Rita Cagigal¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Costa¹

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

EPI4 - MUTAÇÃO NO GENE FIG4 CAUSADORA DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Vítor Mendes Ferreira¹; André Caetano^{1,2}; Luís Santos^{1,2}; Marco Fernandes¹

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

EP15 - AVALIAÇÃO QUANTITATIVA E QUALITATIVA DA MASSA MUSCULAR NO DOENTE COM PATOLOGIA NEUROMUSCULAR: UMA ANÁLISE OBSERVACIONAL

Adriana Sá¹; Ana Rita Borba²; Marta Rola^{2,3}; Mariana Santos Silva³; Fábio Cardoso^{2,3}

1 - Escola Superior de Biotecnologia da Universidade Católica Portuguesa, Porto, Portugal; 2 - Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Nutrição do Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E, Porto, Portugal

EP16 - MIOPATIA MITOCONDRIAL RARA POR MUTAÇÃO NO GENE ACADVL

Fábio Gomes¹; Olinda Rebelo¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

EP17 - MIOPATIA NECROTIZANTE ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-HMG-COA REDUTASE: "AFTER ALL THIS TIME?"

Luís Costa¹; Leonor Francisco¹; Pedro Correia¹; Sandra Perdigo¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

E POSTERS

EP18 - UM MIMIC DE MIASTENIA GRAVIS: APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

Filipa Assis Jacinto¹; Sandra Moreira¹

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

EP19 - DESAFIO DIAGNÓSTICO: DISTROFIA MUSCULAR POR MUTAÇÕES NO GENE LAMA 2

Maria Monteiro¹; Fernando Pita¹; Vera Montes¹

1 - Hospital de Cascais

EP20 - MIOPATIA INFLAMATÓRIA ASSOCIADA A CARCINOMA DO ENDOMÉTRIO

Cristiana Da Silva¹; Sónia Batista¹; Olinda Rebelo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

EP21 - ENVOLVIMENTO MULTITÓPCIO DE MENINGES, RAÍZES, PLEXOS, NERVOS PERIFÉRICOS E CRANIANOS, RECORRENTE DE PROVÁVEL ETIOLOGIA INFLAMATÓRIA.

João Moura¹; Márcio Cardoso¹; Ricardo Taipa¹; Ernestina Santos¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

EP22 - NEUROPATIA PERIFÉRICA EM DOENTE COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES) DIFÍCIL DIAGNÓSTICO DE AMILOIDOSE POR TRANSTIRRETINA COM POLINEUROPATIA (ATTRV-PN)

Artur Nascimento¹; Isabel Conceição²

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Hospital Santa Maria - CHULN

EP23 - MIOPATIA DE MIYOSHI NOS AÇORES: APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Fábio Gomes¹; Leonor Bettencourt²; Olinda Rebelo¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia do Hospital Santo Espírito da Ilha Terceira, Açores

E POSTERS

EP24 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA ASSOCIADA A VARIANTE GENÉTICA NO GENE SOD1 – DOENÇA ATÍPICA COM CURSO RAPIDAMENTE PROGRESSIVO

Mariana Seco¹; Isabel Moreira^{2,3}; Hugo Oliveira⁴; Sandra Moreira¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Médio Ave; 3 - Serviço de Neurologia, Trofa Saúde Hospital Privado de Gaia; 4 - Serviço de Medicina Interna, Equipa de Cuidados Paliativos, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

EP25 - DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER PAUCISSINTOMÁTICA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Bárbara Alves Rodrigues¹; Inês Carmo E Pinto¹; Miguel Pinto²; Rafael Fidalgo Roque³; Marco Fernandes¹; André Caetano¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3 - Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

EP26 - DOENÇA NEURÓNIO MOTOR JUVENIL ASSOCIADO A MUTAÇÃO NO GENE SYNE1

Marta Magriço¹; Marco Fernandes¹; André Caetano¹; Luís Santos¹; José Carlos Ferreira²

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neuropediatria, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

EP27 - A CORTICOTERAPIA CONTINUA A SALVAR O DIA DO NEUROLOGISTA

Vânia Almeida¹; Patricia Grilo¹; João Barroso²; Sónia Costa¹; Cândida Barroso¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira; 2 - Serviço de Medicina Interna, Hospital Vila Franca de Xira

EP28 - VASCULITE ASSOCIADA A ANCA – UMA FORMA DE APRESENTAÇÃO ATÍPICA

Ana Azevedo¹; Cátia Oliveira²; Bárbara Teixeira²; Márcio Cardoso³; Catarina Santos²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2 Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 3 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

E POSTERS

EP29 - CASO CLÍNICO: FORMA RARA DE Distrofia Muscular DAS CINTURAS ASSOCIADA A DEFEITOS NO GENE POGLOTI

Catarina Borges²; Sara Lima²; Michel Mendes²; Jorge Oliveira¹; Andreia Veiga^{2,3}

1 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

EP30 - FENÓTIPO DE SOBREPOSIÇÃO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL COM NEUROPATIA MOTORA HEREDITÁRIA DISTAL POR MUTAÇÃO NO GENE DA CO-ENZIMA Q7

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Eduarda Alves¹; Catarina Santos¹

1 - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

EP31 - CHARCOT-MARIE-TOOTH 4B3 – DIVERSIDADE DO FENÓTIPO E FATORES CONFUNDIDORES

Lénia Silva¹; Liliana Igreja²; Raquel Samões¹; Miguel Pinto³; António Marinho⁴; Jorge Oliveira^{5,6}; Marina Magalhães¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Portugal; 6 - UniGENe, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal



LIVRO DE RESUMOS

11^o

CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES



CO-01 - A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO NO DIAGNÓSTICO DE MIOTONIAS CONGÊNITAS

Sara Matos¹; Inês V. Carvalho¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: A miotonia congénita é uma canalopatia hereditária do músculo esquelético. Apresenta como característica cardinal a miotonia, que tipicamente melhora com movimentos repetidos (fenómeno “de aquecimento”). Estão descritas mais de 200 mutações no gene CLCN1. As manifestações extramusculares não são habitualmente esperadas nos quadros típicos.

Objetivos: Caracterização clínica, eletrofisiológica e genética de uma população de doentes com miotonia congénita.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo unicêntrico de uma população de doentes com diagnóstico de miotonia congénita.

Resultados: Descrevemos 4 doentes com miotonia congénita, 25% do sexo feminino, com uma idade média atual de 40.8 ± 18.4 [24-67] anos. O primeiro sintoma surgiu aos 7.8 ± 4.8 [2-13] anos, descrito como sensação de “rigidez muscular” (n=3) e dificuldade na atividade física (n=1). O diagnóstico ocorreu com uma média de idade de 20.8 ± 9.9 [12-35] anos. Havia consanguinidade familiar em 2 doentes e história familiar positiva em 1 doente. Clinicamente foi descrita miotonia (n=4) envolvendo mais frequentemente mãos e pálpebras, hipertrofia muscular (n=4) sobretudo gemelar, alterações da marcha (n=3), fraqueza proximal (n=3) e disartria (n=1). A CK variou entre 2-6 vezes o limite superior da normalidade. O estudo eletrofisiológico identificou descargas miotónicas em todos os doentes, sem sinais de lesão de fibra muscular. O estudo genético evidenciou mutações descritas como patogénicas no gene CLCN1 em 2 doentes; nos restantes foram identificadas variantes em heterozigotia (n=1) e homozigotia (n=1) no gene CLCN1 não descritas previamente, mas com implicações muito prováveis no fenótipo. Todos os doentes realizaram terapêutica sintomática, com fenitoína (n=2), carbamazepina (n=2), acetazolamida (n=1), lamotrigina (n=1) e mexiletina (n=1), verificando-se ausência de miotonia clínica no doente tratado com mexiletina. Nenhum doente apresentava manifestações cardíacas, mas 2 doentes foram diagnosticados com apneia obstrutiva do sono por polissonografia.

Conclusões: Apesar das características clínicas e eletrofisiológicas da miotonia congénita estarem bem descritas, o seu espectro genético continua a ser expandido tornando a classificação mais difícil.

CO-02 - ESCALA MG-ADL NO TRATAMENTO DE DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

Marisa Brum¹

1 - Centro Hospital Universitário de Lisboa Central

A Miastenia Gravis generalizada (gMG) é uma doença neuromuscular crónica autoimune mediada pela imunoglobulina G. A manifestação clássica é a fraqueza dos músculos esqueléticos e os seus sintomas clínicos podem variar e flutuar ao longo do tempo. Além disso, as avaliações dos sintomas são pouco frequentes ou inconsistentes, o que dificulta a desvalorização do estado dos sintomas e da carga da doença.

Os instrumentos de avaliação desenvolvidos para medir os sinais e sintomas da gMG são, Quantitative Myasthenia Gravis, uma escala de 13 itens que requer formação técnica. E a Myasthenia Gravis Composite, uma escala de 10 itens preenchida por um médico e tem uma pontuação total de 0 a 50, em que as pontuações mais elevadas indicam maior gravidade da doença.

Deverá ser levada em consideração, a escala MG Activities of Daily Living (MG-ADL) de 8 itens relatadas pelos doentes que mede os sintomas e o estado funcional da gMG. Cada item varia de 0 a 3, com uma pontuação total de 0 a 24 de gravidade. A MG-ADL está adaptada e aprovada em vários idiomas, é rápida de preencher e fácil de administrar, uma vez que não requer formação adicional. Foi demonstrado que a escala MG-ADL pode ser utilizada pelos doentes, para além dos neurologistas, para autoavaliarem os seus sintomas em várias fases do seu percurso, de forma a dar indicações de melhoria ou agravamento da gMG, servindo assim como uma ferramenta simples para a monitorização dos doentes por telemedicina.

Em conclusão, a escala MG-ADL é uma ferramenta fiável recomendada para a medição da gravidade da gMG e da carga da doença devido à sua adaptabilidade e ao facto de ser totalmente relatada pelos doentes. A avaliação regular e consistente pode melhorar a qualidade dos cuidados prestados aos doentes.

CO-03 - UTILIZAÇÃO DE RM NO ESTUDO DE MIOPATIAS: RESULTADOS DA APLICAÇÃO DE UM PROTOCOLO DE RM MUSCULAR

Marco Fernandes¹; Carolina Padilha²; Luís Marques²; André Caetano^{1,3}; Luís Santos³

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Radiologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 3 - CEDOC, Chronic Diseases Research Centre, NOVA Medical School

Introdução: a RM muscular é um método não invasivo que permite estudar o músculo esquelético, nomeadamente a forma, volume, arquitetura, infiltração lipomatosa e edema.

Objetivo: implementar protocolo de RM muscular dos membros inferiores em colaboração com o Serviço de Radiologia do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, e caracterizar os resultados em doentes com suspeita de miopatia.

Métodos: criação de protocolo de RM muscular dos membros inferiores (1.5T, aquisição axial com sequências T1 e STIR). Avaliação da RM muscular como exame de *screening*, para definição de etiologia (genética/adquirida), orientação de teste genético/suporte de patogenicidade para mutações de significado indeterminado de acordo com o padrão de envolvimento muscular e, quando possível, como biomarcador para resposta ao tratamento/prognóstico.

Resultados: incluídos 70 doentes, 57.1% do género feminino, idade média 54.9±17.3 anos, total de 75 RM de músculo. Os principais motivos de realização de RM foram a hiperCKemia e suspeita de miopatia genética. A RM foi utilizada como exame de *screening* em 24 doentes. Dezassete doentes não apresentavam doença muscular. Em relação à etiologia, 18 doentes apresentavam miopatia adquirida (sendo a mais frequente a miopatia inflamatória, n=12) e 35 doentes com diagnóstico de miopatia genética, sendo identificadas mutações no gene ANO5 (n=4), distrofina (n=3), LMNA (n=2), MYH7 (n=2), CPN3 (n=1), FLNC (n=1), TTN (n=1), COL6A3 (n=1), CNBP (n=1), SMCHD1 (n=1) e mitocondrial (n=1). Em relação ao grupo com miopatia genética, a RM muscular orientou o pedido de teste genético em 7 doentes, e suportou a patogenicidade de variantes genéticas de significado indeterminado em 7 doentes. Em 5 doentes, foi realizada repetição de RM como biomarcador de doença e prognóstico.

Conclusões: a RM muscular é um exame que pode complementar os achados clínicos, laboratoriais, histológicos e genéticos em doentes com suspeita de miopatia, com papel significativo no diagnóstico e seguimento destas patologias.

CO-04 - CANALOPATIAS DO MÚSCULO ESQUELÉTICO: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA E DESCRITIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Miguel Schön¹; Joana Coelho²; Miguel Oliveira Santos¹; Teresa Moreno²

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

Introdução: as canalopatias do músculo esquelético são um grupo heterogéneo de doenças neuromusculares, raras e de etiologia genética. Estas são causadas por disfunção dos canais iónicos (cloro, sódio, cálcio ou potássio) do sarcolema. Dividem-se em duas entidades principais: as paralisias periódicas, que afetam a capacidade de contração muscular, e as miotonias, que resultam de alterações na capacidade de relaxamento muscular.

Métodos: análise retrospectiva e descritiva de doentes com canalopatias de músculo esquelético (paralisias periódicas e miotonias não distróficas) seguidos num centro terciário entre 2000 e 2023.

Resultados: foram identificados 17 doentes (53% do sexo masculino) com canalopatias do músculo esquelético, com uma média de idades aquando da apresentação inicial de 10.9 ± 4.8 (4-22) anos. O fenótipo mais prevalente foram as miotonias congénitas (35.3%), seguindo-se as paramiotonias congénitas e as paralisias periódicas hipercaliémicas (11.8%) e, por fim, as paralisias periódicas hipocaliémicas e o Síndrome de Schwartz-Jampel. A miotonia dos membros inferiores foi o sintoma inicial mais frequente (52.9%), enquanto as câibras (47.1%) e as mialgias (41.2%) foram os sintomas mais comuns durante o curso da doença. Os principais fatores desencadeantes foram o exercício físico e o frio (58.8% e 47.1% dos casos, respetivamente). Sete doentes realizaram EMG, cujos achados evidenciaram a presença a redução da amplitude da resposta motora (CMPAP) após protocolo de exercício prolongado, e/ou descargas miotónicas. Doze doentes com miotonia fizeram tratamento com carbamazepina, dos quais 11 (91.6%) tiveram pelo menos resposta parcial. Outros fármacos utilizados incluem a acetazolamida, baclofeno, vimpocetina, mexiletina, oxcarbamazepina, potássio e magnésio.

Conclusão: as canalopatias do músculo esquelético são entidades raras, mas cujo diagnóstico é fundamental para a orientação terapêutica sintomática, e sobretudo para o aconselhamento familiar. A resposta à terapêutica apesar de não ser 100% eficaz permite melhorar a qualidade de vida destes doentes.

CO-05 - DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 2: CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL COGNITIVO

Catarina Bernardes¹; Fábio Gomes¹; Daniela Pereira²; Diana Duro¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Unidade Funcional de Neurorradiologia, Serviço de Imagem Média, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) caracteriza-se por um défice cognitivo global de gravidade variável. O perfil cognitivo dos doentes com distrofia miotónica tipo 2 (DM2) encontra-se menos documentado.

Objectivos Avaliação da função cognitiva dos doentes com DM2 e comparação com a de doentes com DM1.

Metodologia Estudo observacional em doentes com DM2 seguidos num centro terciário, emparelhados por sexo e idade com doentes com DM1. Todos os doentes realizaram avaliação neuropsicológica compreensiva (Mini-Mental State Examination (MMSE), Montreal Cognitive Assessment (MoCA) e Bateria de Lisboa para Avaliação da Demência (BLAD)). Os doentes com DM2 realizaram ainda RMN crânio-encefálica.

Resultados Foram incluídos 12 doentes (6 DM1 e 6 DM2), 66.7% do sexo feminino, com idade média 57.3 ± 9.8 anos. Os doentes com DM1 pontuaram no MMSE e MoCA 25.5 ± 4.8 e 18.8 ± 7.9 , respectivamente, enquanto os doentes com DM2 pontuaram 27.3 ± 2.2 e 20.0 ± 2.1 , respectivamente ($p < 0.05$). Na BLAD, não se detetaram diferenças estatisticamente significativas nos resultados entre os dois grupos. No global, todos os doentes com DM1 e 4 dos 6 doentes com DM2 apresentaram défice cognitivo ligeiro multidomínios, com predomínio de disfunção executiva e defeito de aprendizagem de material verbal, com menor compromisso mesial. Os achados imagiológicos não se correlacionaram claramente com o perfil cognitivo, nem demonstraram um padrão imagiológico comum.

Conclusões O envolvimento cognitivo na DM2 apresenta um padrão similar ao observado na DM1. A amostra reduzida de doentes, não nos permitiu conclusões sobre a sua gravidade, facto que reforça a necessidade do desenvolvimento de estudos multicêntricos, dada a raridade desta doença.

CO-06 - DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1: ANÁLISE RETROSPECTIVA DE UMA SÉRIE CLÍNICA DO SERVIÇO DE NEUROLOGIA DO HGO

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Introdução: A Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1) é uma doença autossómica dominante e a miopatia genética mais comum em adultos. Apresenta uma grande variabilidade fenotípica, o que pode dificultar o diagnóstico.

Métodos: Foram identificados retrospectivamente os doentes com DM1 constantes na base de dados da consulta de doenças Neuromusculares e reportados nas consultas de Neurologia geral entre janeiro 2017-2023.

Resultados: Foram identificados 17 doentes. Destes, 9 eram do sexo feminino, uma média de idade de 38 anos, sendo 58.8% casados e com filhos. A maioria era natural de Almada/Barreiro, com história familiar da doença. A idade de início de sintomas média foi 21 anos, com 6,44 anos até ao diagnóstico. Todos os casos tinham miotonia de percussão e prensão e diparésia facial. A maioria apresentava ligeira diminuição da força muscular distal e seis casos tinham grau 2 de força nos flexores dorsais do pé.

Em relação ao envolvimento sistémico, verificaram-se cataratas (3 casos), doença cardíaca/BAV (5 casos), SAOS (4 casos), distúrbios endocrinológicos (4 casos), atraso cognitivo (4 casos) ou alterações cognitivas adquiridas do tipo frontal/subcortical (4 casos) e calvície (8 casos). A maioria dos registos não continha informação sobre mialgias, ansiedade, disfagia ou PFR. Em 70% a CK encontrava-se elevado. Cinco doentes realizaram terapêutica com Mexiletina ou Fenitoina, dois com melhoria sintomática. Verificou-se articulação com consultas como cardiomiopatias ou oftalmologia, mas dificuldade no acesso a polissonografias. Apenas tivemos acesso ao número de repetições de tripletos em 5 doentes (70-3000), pelo que não se conseguiu estabelecer uma relação entre tamanho da expansão e fenótipo.

Conclusão: Os dados encontrados foram na sua maioria consistentes com a literatura, sendo evidente o envolvimento multissistémico. Apesar da evidência na literatura de sintomas não motores na DM1, como mialgias, ansiedade, disfagia ou sintomas respiratórios, nesta série analisada parecem subdiagnosticados, sendo importante o seu diagnóstico precoce.

CO-07 - UMA SÉRIE DE CASOS ATÍPICOS DE MIOSITE COM CORPOS DE INCLUSÃO

Joana Moniz Dionísio¹; Luísa Medeiros³; Rafael Roque²; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Laboratório de Neuropatologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3 - Consulta de Doenças Neuromusculares - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A miosite com corpos de inclusão esporádica (sIBM) manifesta-se classicamente após os 50 anos, com fraqueza muscular predominantemente dos flexores longos dos dedos e do quadrícipite. Disfagia é também comum. Combinação histopatológica de vacúolos bordejados e de infiltrados linfocitários no endomísio é patognomónica. Anticorpos anti-cN1A são também sugestivos.

Caso 1: Homem, 79 anos, desenvolve em dois anos, fraqueza distal dos membros superiores (MSs) – com atingimento preferencial dos músculos extensores do punho e dedos –, dos membros inferiores (MIs) e disfagia ligeira. Biópsia muscular diagnóstica pela presença de vacúolos bordejados e infiltrado linfocítico T.

Caso 2: Mulher, inicia aos 42 anos fraqueza muscular progressiva com envolvimento predominante da cintura pélvica, onde se destaca uma maior fraqueza da flexão da anca comparativamente ao quadrícipite. Apresenta ainda fraqueza facial muito evidente e um atingimento da cintura escapular e dos flexores longos dos dedos. Presença de elementos patognomónicos na biópsia muscular e anticorpos anti-cN-1A positivos.

Caso 3: Homem, 63 anos, inicia mialgias generalizadas, com CK>1000 U/L. Oito anos depois, desenvolve progressivamente fraqueza dos músculos flexores dos dedos, seguida de fraqueza distal dos MIs e na flexão do joelho, mantendo hiperCKemia. Na biópsia, vacúolos bordejados e infiltrado linfocitário CD8+ no endomísio. Anticorpos anti-cN-1A positivos. Actualmente apresenta padrão de fraqueza muscular típico de sIBM.

Caso 4: Mulher, 53 anos, desenvolve em oito anos disfagia orofaríngea, com agravamento progressivo, com perda ponderal. Na observação, verifica-se fraqueza facial bilateral grave, atrofia severa da língua (aspeto bifurcado), fraqueza axial ligeira e envolvimento subtil dos músculos flexores dos dedos ligeiro, sem fraqueza muscular detectável nos MIs. Anticorpos anti-cN-1A positivos.

Conclusão: Reconhecer apresentações incomuns na sIBM poderá permitir um diagnóstico mais célere e uma gestão da doença mais adequada. A categorização destas formas deveria ser incluída em futuros critérios de diagnóstico da sIBM.

CO-08 - DISFERLINOPATIAS: REVISÃO DE UMA SÉRIE HOSPITALAR

Andreia Ferreira¹; Rui Lopes⁶; Emília Vieira^{2,3}; Ana Gonçalves^{2,3,4}; Daniela Barros⁵; Marcia E. Oliveira^{2,3}; Rosário Santos^{2,3,4}; Ricardo Maré¹; Miguel Pinto^{4,6}; Ana Paula Sousa^{4,6}; Márcio Cardoso^{4,6}; Teresa Coelho^{4,6}

1 - Hospital de Braga; 2 - Laboratório de Genética Molecular, Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório Para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4 - European Reference Center of Neuromuscular Diseases (EURO-NMD), Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto, Portugal; 5 - Serviço radiologia, Hospital de Braga; 6 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: Disferlinopatias são um subgrupo de distrofias musculares raras com uma elevada heterogeneidade fenotípica e genética. Seguindo um modo de hereditariedade autossómico recessivo, os seus padrões de apresentação mais típicos são a Distrofia muscular das cinturas tipo 2B (DMC2B) e a Miopatia de Miyoshi (MM).

Objetivo: Caracterizar a população de doentes adultos com disferlinopatia no Centro Hospitalar Universitário de Santo António e no Hospital de Braga.

Metodologia: Análise retrospectiva dos doentes da consulta de doenças neuromusculares com o diagnóstico molecular de disferlinopatia. Registo de dados demográficos, clínicos, laboratoriais e moleculares. Foram avaliados exames cardíacos, provas de função respiratória (PFR) e ressonância magnética muscular (RMM).

Resultados: Identificaram-se 21 doentes pertencentes a 19 famílias (rácio mulher:homem 1:1.65) com uma idade média de 48.3 anos e início dos sintomas aos 23±9 anos. Observaram-se 15 variantes patogénicas diferentes no gene *DYSF* (12 doentes apresentavam homozigotia e 9 heterozigotia composta). A maioria dos doentes reportava sintomas nos 20 anos prévios ao diagnóstico molecular. Onze (52%) realizaram biópsia muscular, revelando na sua maioria ausência de marcação para a disferlina.

Quatorze doentes apresentavam como fenótipo DMC2B, dois MM, dois Miopatia Distal do Compartimento Anterior, dois hipercreatinémia e um proximodistal. À exceção de 6 doentes, todos apresentaram generalização da fraqueza. 11 doentes (52%) perderam a marcha no decurso da doença (46±14 anos) e 14% necessitam atualmente de auxiliares de marcha.

Quatro doentes referiram dispneia, sendo que 8 tinham alterações nas PFR e três miocardiopatia. Os valores iniciais de creatina-cinase encontravam-se globalmente elevados (média: 4.953UI/L). Na RMM, verificou-se um padrão de infiltração adiposa semelhante entre os doentes.

Conclusão: Perante a elevada heterogeneidade clínica e molecular descrita, a evolução das técnicas moleculares e a otimização das técnicas imagiológicas tem possibilitado quer um diagnóstico definitivo cada vez mais célebre quer uma redução do número de intervenções invasivas, como a biópsia muscular.

CO-09 - ESTUDO DE UMA COORTE DE DOENTES COM ELEVAÇÃO ASSINTOMÁTICA/PAUCI-SINTOMÁTICA DA CREATININA CINASE REFERENCIADOS À CONSULTA DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Rafaela Costa^{1,2}; Inês Margarido^{1,2}; Goreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}

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

Introdução: A elevação assintomática/pauci-sintomática da creatina cinase (EAssintCK) é uma causa frequente de referenciação à consulta de Neurologia. A possibilidade de miopatia subclínica é frequentemente considerada, levando a estudo extenso/invasivo.

Objetivos: Analisar o motivo de referenciação, estudo e diagnóstico dos doentes enviados à consulta de Doenças Neuromusculares por EAssintCK.

Metodologia: revisão dos casos referenciados à consulta de Doenças Neuromusculares de um hospital terciário por EAssintCK (pontos-de-corte laboratoriais locais), entre janeiro/2013 - dezembro/2022. Confrontação com pontos-de-corte sugeridos em guidelines internacionais (>1,5 x limite superior do normal [LSN]): homens >504iu/l; mulheres >325iu/l).

Resultados: incluídos 31 doentes, idade mediana de 37(AIQ 29) anos, 74.2% do sexo masculino. Referenciados a partir de outras consultas hospitalares (21/31), da consulta de Neurologia geral (6/31) e dos Cuidados de Saúde Primários (4/31). Na maioria (17/31) a elevação da CK foi detetada em análises de rotina e foi repetido o seu doseamento previamente ao encaminhamento (29/31). Nos doentes pauci-sintomáticos (21/31) as queixas mais frequentes incluíram mialgias e fadiga. Sete doentes foram referenciados por valores inferiores ao pontos-de-corte das guidelines europeias, dos quais 5 fizeram exames invasivos (EMG/biópsia). Nenhum (0/7) recebeu diagnóstico de patologia muscular primária.

A causa provável da elevação da CK foi encontrada em 22/31 doentes: doença cardíaca(n=9), toma de antilipídicos(n=5), outro fármaco/tóxico(n=5), exercício físico vigoroso(n=5), outras(n=7). Apenas 2 doentes tiveram diagnóstico de patologia muscular primária (distrofinopatia), ambos pauci-sintomáticos e com valores de CK>3LSN segundo guidelines internacionais.

Conclusões: Nesta coorte, a elevação da CK foi frequentemente detetada em análises de rotina. O diagnóstico de patologia muscular primária foi raro e sempre associado a valores de CK acima dos pontos-de-corte recomendados internacionalmente. Os doentes referenciados com valores de CK inferiores ao limiar internacional tiveram frequentemente avaliação invasiva (desnecessária). A adoção de valores de CK sugeridos nas guidelines permitirá otimizar a gestão de casos com elevação de enzimas musculares.

CO-10 - CARACTERIZAÇÃO DA FUNÇÃO VENTILATÓRIA E DISTÚRBIOS RESPIRATÓRIOS DO SONO NUMA AMOSTRA DE DOENTES COM Distrofia FACIOESCAPULOUMERAL TIPO 1

Maria João Lima¹; Raquel Rocha¹; Sandra Moreira¹

1 - Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A distrofia facioescapuloumeral tipo 1 (DFSH1) está raramente associada a disfunção ventilatória. A prevalência de distúrbios respiratórios do sono (DRS) é alta, mas continua mal caracterizada e provavelmente subestimada.

Objetivos: Caracterização demográfica e clínica de doentes adultos com DFSH1 acompanhados na Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

Metodologia: Estudo observacional, retrospectivo.

Resultados: Foram incluídos 29 doentes, 15 (52%) do sexo masculino e 14 (48%) do sexo feminino, com uma média de idades atual de $49,6 \pm 15,7$ anos. A duração média da doença era de $26,8 \pm 16,4$ anos, sendo que 5 (17%) doentes apresentaram formas de início infantil. O *Clinical Severity Score* (CSS) mediano era de 3 (IQR=2.25-3). Vinte e quatro doentes (83%) tinham marcha autónoma, 2 marcha possível com apoio unilateral, 1 apenas com apoio bilateral e 2 deslocavam-se em cadeira de rodas. Os testes de função respiratória foram realizados em 28 doentes. A curva espirométrica era normal em 20 (69%) doentes, de padrão restritivo em 4 (14%) e obstrutivo noutros 4 (2 tinham antecedentes de asma). Os doentes com quadro ligeiro a moderado ($CSS \leq 3$) apresentaram capacidade vital forçada (CVF) média inferior aos doentes com doença grave ($CSS \geq 3,5$) ($p=0,01$). Não encontramos correlação entre os parâmetros de função respiratória (FEV1, CVF) e a duração da doença. Nove doentes realizaram estudo de pressões respiratórias máximas, com resultados alterados em 4, havendo uma tendência para maior compromisso das pressões expiratórias. Os estudos poligráficos do sono foram realizados em 27 doentes, sendo que 13 (48%) apresentavam SAOS, com necessidade de VNI noturna em 6.

Conclusões: Os resultados apresentados corroboram estudos prévios que sugerem uma alta prevalência de DRS em doentes com DFSH1, salientando a importância da sua pesquisa independentemente da gravidade da doença. Reforçamos ainda a importância da pesquisa ativa de disfunção ventilatória nestes doentes, principalmente em quadros motores mais graves.

CO-11 - MIOPATIAS MIOFIBRILHARES: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, ELETROFISIOLÓGICA, NEUROPATOLÓGICA E GENÉTICA DE UMA COORTE DE DOENTES

Inês V. Carvalho¹; Sara Matos¹; Ana Margarida Novo¹; Luciano Almendra¹; Olinda Rebelo²; Argemiro Geraldo¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução: As miopatias miofibrilhares apresentam variabilidade fenotípica, apesar de estarem frequentemente associadas a fraqueza progressiva de predomínio distal e início tardio. O possível envolvimento cardíaco e respiratório e a necessidade de aconselhamento genético, tornam o diagnóstico precoce e a caracterização genética essenciais.

Objetivo: Caracterização clínica, eletrofisiológica, neuropatológica e genética de uma coorte de doentes com miopatia miofibrilar.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo unicêntrico; inclusão dos doentes com diagnóstico histológico e/ou genético de miopatia miofibrilar entre 2001 e 2023.

Resultados: Incluímos 8 doentes (7 famílias), 50% mulheres, com idade média de início dos sintomas de 61.6±9.3[52-75] anos. O padrão de fraqueza proximal (n=5) foi predominante, seguido dos padrões proximo-distal (n=2) e distal (n=1). O valor sérico de CK variou entre 1-3 vezes o limite superior da normalidade. Para além dos sinais de lesão da fibra muscular (n=8), descargas miotónicas sem miotonia clínica (n=5) foram comuns no estudo eletrofisiológico. O diagnóstico foi estabelecido em média 4.8±2.5[1-8] anos após o início dos sintomas através de biópsia muscular (n=5) ou estudo genético (n=3). A biópsia revelou variabilidade do diâmetro das fibras (n=6), inclusões sarcoplasmáticas (n=5), vacúolos (n=4), áreas tipo core (n=2) e depósitos sarcoplasmáticos de desmina (n=4) e αβ-cristalina (n=3). A mutação patogénica c.179C>T no gene *MYOT* foi identificada em 4 doentes (3 famílias); nos restantes, variantes de significado indeterminado nos genes *DES* (n=1), *FLNC* (n=1) e *TTN* (n=1) requerem caracterização adicional. Com duração média dos sintomas de 8.6±6.8anos, todos os doentes mantinham marcha autónoma, sem apoio (n=3) ou com auxiliar de marcha (n=5); um doente desenvolveu alterações graves da condução cardíaca e insuficiência respiratória restritiva grave.

Conclusões: Evidenciamos a variabilidade fenotípica das miopatias miofibrilares, o que, juntamente com a idade tardia de início dos sintomas e a progressão lenta, pode dificultar o diagnóstico. As mutações da miotilina foram mais frequentes do que previamente reportado.

CO-12 - MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1 (STEINERT'S DISEASE): 29 YEARS OF EXPERIENCE AT A TERTIARY PEDIATRIC HOSPITAL

Inês Cascais¹; Cristina Garrido¹; Lurdes Morais¹; Rosa Amorim¹; Rosa Lima¹; Helena Ferreira Mansilha¹; Teresa Correia¹; António Oliveira¹; Manuela Santos¹

1 - CMIN-CHUdSA

Introduction Myotonic dystrophy type 1 (DM1) is a multisystemic disorder caused by the expansion of a noncoding triplet repeat.

Objectives We aimed to characterize pediatric patients with DM1 followed in a tertiary hospital over the last 29 years, comparing the congenital and the childhood/juvenile-onset forms.

Methods A cross-sectional study was performed with data collection from clinical records and analysis using IBM SPSS Statistics 27®.

Results Thirty-seven patients (59.5% male) were included, with a median age at the last assessment of 16.8 years and a median follow-up of 7.7 years. Eleven patients were lost to follow-up, and two died from respiratory failure. Twenty-five had congenital DM1 (CDM1), and this form had significantly higher triplet repeat length, history of polyhydramnios, lower median age at the first and last assessment, and diagnosis.

Distal skeletal muscle weakness (75.7%) and facial involvement (94.6%) were common, along with dysphonia/dysarthria (73.0%) and myotonia (73.0%). Delayed independent ambulation was significantly higher for CDM1 cases. Skeletal deformities affected 54.1%, talipes equinovarus, and scoliosis exclusively in CDM1 patients. Cognitive deficit was present in 75.7% of cases. Polysomnograms revealed seven cases of obstructive sleep apnea and two of hypoventilation. Noninvasive ventilation was used in nine cases, and three had recurrent pulmonary infections. Cardiovascular affection occurred in 21.6% of cases. Gastrointestinal issues included constipation (24.3%), feeding difficulties (16.2%), and cholelithiasis (5.4%). Cataracts, epilepsy, and diabetes mellitus were reported in two cases each.

Conclusion Our study reveals the spectrum of severity and multiorgan involvement of DM1, highlighting the need for a pediatric-specific standard of care to improve health outcomes through comprehensive multidisciplinary management, emphasizing the importance of early diagnosis, regular surveillance, and appropriate intervention. Larger multicentric studies are needed to provide rigorous data on the prevalence and severity of conditions associated with this disease, their impact on quality of life, and treatment options.

6

CO-13 - CARATERIZAÇÃO DO ENVOLVIMENTO DO SISTEMA NERVOSO PERIFÉRICO EM DOENTES COM AMILOIDOSE CARDÍACA

Danna Krupka¹; Sérgio Maltes²; Bruno Rocha²; Marco Fernandes¹; Luís Santos¹; André Caetano¹

1 - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Egas Moniz, Serviço de Neurologia; 2 - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental – Hospital de Santa Cruz, Serviço de Cardiologia

Introdução A amiloidose por transtirretina (ATTR) é uma doença sistémica provocada por deposição de amiloide nos tecidos, apresentando-se na forma hereditária ou selvagem (*wild-type* TTR) da doença. Atualmente, existe uma lacuna na literatura quanto à prevalência e às características das complicações neurológicas da última.

Objectivos Caracterizar a população com amiloidose cardíaca a transtirretina (ATTR-CM) referenciada à realização de eletromiograma, a prevalência e as características dos achados no estudo eletrofisiológico.

Métodos Análise retrospectiva dos doentes seguidos em consulta de Insuficiência Cardíaca Miocardiopatis do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental entre os anos 2022-2023 com ATTR-CM e submetidos a estudo com eletromiograma.

Resultados No total, foram incluídos 35 doentes, 29 eram do sexo masculino e a idade média de 82 anos (idade mínima 70 e máxima 94). Todos os doentes realizaram teste genético para exclusão de ATTR genética, nove dos quais aguardavam resultado à data da colheita dos dados, 11% apresentavam a forma mutada da doença. Estudo invasivo por biópsia realizado em 3 doentes. Apenas 7 doentes tinham sintomas sugestivos de neuropatia. Contudo, 83% (N=19) apresentavam achados compatíveis com síndrome do túnel cárpico (STC), bilateral em 79% (N=15). Alterações sugestivas de polineuropatia (PNP) axonal encontrados em 56% (N=13), PNP sensitiva em 46% (N=6) e PNP sensitivo-motora 54% (N=7). Achados exclusivos de PNP axonal identificados em 2 dos 23 doentes. Havia co-patologia com Diabetes Mellitus tipo II em 7 doentes, gamapatia monoclonal em 2 e um doente com doença autoimune reumatológica.

Conclusão Mais de metade dos doentes com ATTR selvagem da nossa população apresentaram achados **electrofisiológicos** compatíveis com lesão do sistema nervoso periférico (STC ou PNP), mesmo na ausência de sintomas. A avaliação sistemática destes doentes com estudo com eletromiograma poderá permitir caracterizar a natureza sistémica da doença que, à semelhança da forma hereditária, pode ter complicações neurológicas, promovendo o seu diagnóstico precoce.

CO-14 - DIAGNOSTIC CHALLENGES AND MUTATIONAL SPECTRUM OF HEREDITARY TRANSTHYRETIN AMYLOIDOSIS: INSIGHTS FROM A MOLECULAR DIAGNOSTICS LABORATORY

Miguel Alves-Ferreira^{9,10,11}; Ana Lopes^{9,10}; Ana Filipa Brandão^{9,10}; Liliana Rocha^{9,10}; Diana Pinto^{9,10}; Fátima Lopes^{9,10}; Paulo Silva^{9,10}; Michel Mendes¹; Miguel Soares Rodrigues²; Ana Tornada^{12,13}; Maria Do Carmo Macário⁴; Isabel Santana⁴; Rosa Lobato⁵; Catarina Santos⁶; Luís Maia⁷; Henrique Moniz Costa⁸; Ana Martins Da Silva⁷; Miguel Oliveira Santos³; Isabel Conceição³; Teresa Coelho⁷; Jorge Sequeiros^{9,10,11}; João Parente Freixo^{9,10}; Jorge Oliveira^{9,10}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de São Pedro, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, EPE, Lisboa, Portugal; 3 - Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 4 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Luzia (Unidade Local de Saúde do Alto Minho, EPE), Viana do Castelo, Portugal; 6 - Serviço de Neurologia, Hospital de São Sebastião, EPE (Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, EPE), Santa Maria da Feira, Portugal; 7 - Serviço de Neurologia, Hospital Geral de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 8 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE - Unidade I, Vila Nova de Gaia, Portugal; 9 - CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; 10 - i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 11 - ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal; 12 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário Lisboa Norte, EPE; 13 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introduction: Hereditary transthyretin amyloidosis (ATTRv) (also known as Familial Amyloid Polyneuropathy) is a rare, systemic, life-threatening disease characterized by transthyretin (TTR) fibril deposition in organs and tissues. It is an autosomal dominant disorder associated with more than 130 different variants in the TTR gene, of which p.Val50Met (p.Val30Met) is the most frequent in the Portuguese families with ATTR. Given both genotypic and phenotypic heterogeneity, namely age at onset and disease penetrance, the definitive diagnostics of ATTR may not be attained in due time in some patients, leading to a delay in initiating therapies. Aim: To characterize the mutational spectrum of ATTRv in Portugal, using the data of genetic tests performed at our laboratory.

Methods: We reviewed all cases with disease-causing variants in the TTR gene, through 2006-23.

Results: A total of 846 TTR-targeted diagnostic tests were requested. A diagnostic yield of 10.2% was obtained. We identified 4 disease-causing variants in TTR: p.Val50Met (n=83); p.Val142Ile (n=1); p.Ser70Arg (n=1) and p.Val48Met (n=1); 3 individuals were homozygotes, 2 for p.Val50Met and 1 for p.Val142Ile. Importantly, 2 p.Val50Met-related cases were identified in a multigene panel for hereditary neuropathies; both were male patients, aged over 60 years with no reported family history of the disease. In addition, we assessed the frequency of p.Val50Met in a sample of 3,972 exomes (with no clinical suspicion of ATTRv), from the Portuguese population, and found 11 heterozygotes (overall frequency 0.27%).

Conclusion: These results highlight the importance of increasing awareness for signs and symptoms suggestive of ATTRv,

particularly in cases of non-familial and late-onset neuropathy. Considering the disease prevalence in Portugal, it is crucial to include ATTRv as a potential differential diagnosis for unexplained neuropathies, enabling timely TTR gene testing.

CO-15 - ELECTRODIAGNOSTIC TESTING AND PROGNOSIS OF GUILLAIN BARRÉ SYNDROME - A CASE SERIES

Marco Almeida¹; Fábio Gomes¹; Francisco Antunes²; Anabela Matos¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Serviço de Neurologia, CHUC; 2 - Serviço de Medicina Interna, CHUC

Introduction: Guillain Barré syndrome outcome still remains unpredictable nowadays, easily leading clinicians to overtreat in the absence of reliable predictors of prognosis.

Objectives: To identify early predictors of prognosis of GBS.

Methods: We designed a retrospective case series. Data were collected from patients admitted to hospital between 2017 and 2022 with a diagnosis of GBS. We recorded: age, Hughes and MRC sum scores at admission/6 months, whether PLEX or IVIGs were performed, CSF protein count and median nerve CMAP amplitudes (both obtained in the first 2 weeks of hospitalization). Data were analyzed with IBM SPSS. We used Spearman's correlation test, Mann-Whitney U test, ANOVA and Multiple Linear Regression. The level of significance was accepted as $p < 0.05$.

Results: Of the 97 patients admitted, 70 met the inclusion criteria. The value of CMAPs amplitude of the median nerve had a negative correlation with the Hughes's score at 6 months ($r_s = -0.303$; p -value = 0.011). CMAP amplitude values were able to separate patients with low (0 or 1) medium (2 or 3) or high (>3) Hughes scores at 6 months. There was no difference in CMAPs amplitudes between treated and untreated patients. CMAP amplitude of the median nerve, age, MRC sum score at admission and Hughes score at admission produce the best model to predict the Hughes score at 6 months ($R^2 = 0.425$, $F(4, 61) = 12.989$, $p < 0.001$).

Discussion/Conclusions: Median nerve CMAPs amplitude and the outcome at 6 months seem correlated. Other researchers found other prognostic predictors, most presenting weak correlations. Integrating EMG data into the treatment algorithm of patients with mild symptoms could enhance decisions. We were unable to establish a more accurate temporal marker than the first two weeks of hospitalization to perform EMG. Conflict of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare

CO-16 - RESPOSTA CLÍNICA AOS TRATAMENTOS IMUNOMODULADORES DE AÇÃO RÁPIDA NA MIASTENIA GRAVIS: UM ESTUDO RETROSPECTIVO MULTICÊNTRICO

Sofia Bernardo¹; Cristiana Silva²; Inês Videira²; Fábio Gomes²; Sandra Palma³; Joana Dionísio¹; Pedro Pereira³; Luciano Almendra²; Argemiro Geraldo²; Anabela Matos²; Luís Negrão²; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

Introdução: A Miastenia Gravis (MG) é uma doença autoimune da junção neuromuscular cuja manifestação clínica cardinal é uma fraqueza muscular fatigável. O conjunto de músculos afetados e a gravidade clínica são extremamente variáveis entre doentes. As imunoglobulinas intravenosas (IgIV) e a plasmaférese (PF) são tratamentos imunomoduladores de ação rápida (TIAR) usados para obtenção de melhoria clínica ampla e célere.

Objetivo primário: determinar a frequência de doentes que obtiveram melhoria satisfatória com IgIV ou PLEX. **Objetivo secundário:** verificar se oito fatores candidatos permitem prever de forma independente a ocorrência de melhoria com os TIAR.

Metodologia: Neste estudo foram incluídos todos os doentes com MG com anticorpos anti-receptor de acetilcolina (AChR) acompanhados em três hospitais portugueses, entre 2013 a 2023, que realizaram pelo menos um ciclo de TIAR. Os dados foram recolhidos pela consulta do processo clínico. A influência dos fatores candidatos sobre a resposta terapêutica foi avaliada inicialmente através de testes não paramétricos e corroborada através de modelos de regressão logística.

Resultados: Foram incluídos 128 doentes: IgIV foram o único TIAR usado em 64,8% dos casos, enquanto apenas 2 doentes receberam exclusivamente PF. Na maioria (67,5%) dos doentes, o 1º tratamento com IgIV ocorreu no 1º ano de sintomas. Pelo contrário, 53,3% dos doentes receberam o 1º ciclo de PF após pelo menos dois anos de evolução da doença. Ocorreu melhoria clínica satisfatória em 77,0 e 75,6% dos doentes tratados com IgIV e PF, respetivamente. Ao longo de vários ciclos, a melhoria foi consistente em 84,8 e 85,3%, respetivamente. Nenhum dos oito fatores candidatos se confirmou como fator preditivo independente de melhoria satisfatória. **Conclusões:** Este estudo confirma que os TIAR produzem muito frequentemente uma melhoria satisfatória no tratamento de doentes com MG. Esta proporção foi idêntica entre IgIV e PF. Não foram identificados fatores preditivos independentes de resposta favorável.

CO-17 - COMORBILIDADE AUTOIMUNE NA MIASTENIA GRAVIS: COORTE RETROSPECTIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

André Fernandes¹; Maria João Pinto¹; Goreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução Segundo a literatura, 13% dos doentes com Miastenia Gravis (MG) tem pelo menos uma segunda doença autoimune (DAI) concomitante. Há poucos dados relativamente às implicações clínicas da co-patologia autoimune, nomeadamente em termos de controlo de doença e prognóstico.

Objetivos: Avaliar o impacto clínico da co-patologia autoimune em doentes com MG.

Metodologia: Coorte retrospectiva englobando todos os doentes com diagnóstico de MG, atualmente acompanhados no Centro Hospitalar Universitário de São João. Além do estudo imunológico, foram considerados dados clínicos: DAI concomitante, idade de apresentação e forma clínica de MG (ocular ou generalizada), número de hospitalizações por MG, presença de timoma, terapêutica imunomoduladora (TIM), efeitos laterais reportados e refratariedade.

Resultados: Foram incluídos 92 doentes, 49 (53,3%) de início precoce (<50 anos) e 43 (46,7%) de início tardio (≥50 anos). A presença de DAI concomitante foi documentada em 14 (15,2%) doentes, dos quais 11 do género feminino, sendo que 3 doentes apresentavam 2 DAI além da MG. A patologia autoimune tiroideia foi a mais frequente (n=6), seguida de gastrite autoimune (n=2), artrite reumatóide (n=2) e lúpus eritematoso sistémico (n=2). Outras DAI encontradas em casos isolados foram: vitiligo, doença celíaca, psoríase, glomerulonefrite imune e polineuropatia inflamatória desmielinizante crónica. A co-patologia autoimune associou-se positivamente com a refratariedade ($p=0,011$). Não houve diferenças estatisticamente significativas na frequência de efeitos laterais decorrentes da TIM ($p=0,066$), número de hospitalizações por MG ($p=0,261$), incidência de timoma ($p=0,573$), forma clínica de MG ($p=0,359$) e idade de apresentação (início precoce versus início tardio, $p=1$).

Conclusões: Nesta coorte, a prevalência da co-patologia autoimune em doentes com MG foi semelhante à referida na literatura. Registou-se uma associação significativa da co-patologia autoimune à refratariedade terapêutica, que poderá ter implicações na gestão destes doentes.

CO-18 - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO NO USO DE TERAPÊUTICAS MODIFICADORAS DE DOENÇA EM ADULTOS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Lénia Silva¹; João Moura¹; Diogo Pereira¹; Márcio Cardoso²; Lurdes Palhau³; Teresa Coelho²; Ana Paula Sousa²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

INTRODUÇÃO A atrofia muscular espinhal (SMA) é uma doença neuromuscular hereditária neurodegenerativa, com recentes tratamentos disponíveis. O risdiplam e o nusinersen têm demonstrado benefícios significativos na função motora.

OBJETIVOS Analisar a evolução da SMA em adultos tratados com nusinersen e risdiplam num centro hospitalar.

METODOLOGIA Estudo coorte retrospectivo de adultos com SMA. Recolhida informação demográfica, escalas de avaliação funcional motora e provas de função respiratória.

RESULTADOS Analisaram-se 18 doentes (10 SMA tipo 3 e 8 SMA tipo 2), 12(67%) homens, com mediana de idade de 32(AIQ=14) anos no primeiro tratamento. O tempo mediano de seguimento foi 20(AIQ=12) meses. Os scores medianos da HFMSE e RULM pré-tratamento foram 4,5(AIQ=17) e 16(AIQ=22), respetivamente. Iniciou-se nusinersen em 8 doentes (SMA tipo 3), 4 alteraram para risdiplam por limitações técnicas. Nos 4 sob nusinersen [idade mediana: 36,5(AIQ=15) anos], a variação mediana dos scores foi 0,5(AIQ=3) na HFMSE e 0(AIQ=2) na RULM. A mediana da variação da distância percorrida (6MWT) foi -12,5(AIQ=71) metros. Atualmente 13 doentes (1 desistência) estão sob risdiplam [idade mediana: 32(AIQ=13) anos], todos sem marcha. A mediana da variação dos scores das HFMSE e RULM foi 0(AIQ=2) em ambos, sem diferenças significativas entre SMA tipo 2 ou 3. A maioria reportou melhoria subjetiva da destreza manual. A variação mediana do rácio FEV1/FVC foi 1,5(AIQ=4,5)% e um doente melhorou da disfagia. Reportaram-se efeitos gastrointestinais ligeiros nos primeiros meses de tratamento.

CONCLUSÃO As variações medianas dos scores da função motora sugerem estabilização clínica, contrariando a história natural da doença em que as variações são negativas. Estudos de eficácia apresentaram maior variação dos scores, mas as amostras foram maiores e os scores pré-tratamento mais elevados. Os sintomas subjetivos de melhoria não são avaliados nestas escalas mas podem ter impacto funcional, pelo que se sugere o uso de outro tipo de escalas para comprovar esta melhoria.

EP-01 - MIOPATIAS E DISTROFIAS MUSCULARES CONGÉNITAS COM DIAGNÓSTICO NA IDADE ADULTA: TRÊS CASOS ILUSTRATIVOS DE FENÓTIPOS LIGEIOS

Duarte Carapinha¹; Rafael Roque²; Catarina Cavaleiro³; Hildeberto Correia³; Jorge Oliveira⁴; Ana Rita Gonçalves⁴; Cristina Costa¹; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria; 3 - Serviço de Genética Médica, Laboratório Joaquim Chaves; 4 - Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: As miopatias e distrofias musculares congénitas são grupos de doenças musculares pautados por uma grande heterogeneidade clínica, histológica e genética. O desenvolvimento das técnicas de sequenciação de nova geração permitiu aumentar acentuadamente a proporção de casos com diagnóstico genético e, desta forma, **alargar o espectro fenotípico conhecido destas doenças.**

Casos Clínicos:

Caso 1. Diagnóstico aos 44 anos. Heterozigotia composta para mutações patogénicas conhecidas no gene LAMA2. Consanguinidade parental. Início dos sintomas na infância (quedas frequentes, dificuldade a subir escadas e planos inclinados). Clinicamente destaca-se a existência de oftalmoparesias, rigidez axial, fraqueza muscular axial e das cinturas. CK ligeiramente elevada. Histologia muscular onde predominam multiminicoros.

Caso 2. Diagnóstico aos 25 anos. Heterozigotia composta para mutações patogénicas conhecidas no gene RYR1. Início congénito (luxação da anca, hipotonia nos primeiros meses, atraso em metas motoras precoces). Aquisição de marcha, que ainda conserva, para curtas/médias distâncias. Clinicamente destaca-se: fraqueza facial e palato em ogiva, fraqueza muscular axial e predominantemente das cinturas. CK elevada. Histologia onde predominam alterações distróficas.

Caso 3. Diagnóstico aos 25 anos. Mutação patogénica em heterozigotia no gene DNM2. Mãe afetada. Início congénito (hipotonia, choro fraco). Clinicamente destaca-se: dismorfias crânio-faciais típicas, ausência de oftalmoparesias, hipoplasia muscular, fraqueza generalizada com pé pendente bilateral.

Conclusão: Os três casos descritos ilustram fenótipos ligeiros de Miopatias Congénitas e exibem algumas das pistas clínicas que devem fazer considerar este grupo de doenças no diagnóstico diferencial de uma miopatia observada na idade adulta. Os casos 1 e 2 são também representativos da heterogeneidade histológica e genética, e das dificuldades no estabelecimento de correlações precisas entre as características clínicas e histológicas e o defeito genético subjacente.

EP-02 - PTOSE PALPEBRAL BILATERAL EM DOENTES INFETADOS COM O VÍRUS DE IMUNODEFICIÊNCIA HUMANA SOB TERAPÊUTICA ANTIRRETROVIRAL

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Beatriz Nunes Vicente¹; Bárbara Martins^{3,4}; Pedro Coelho^{1,5}; Rafael Roque^{1,5}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina- Instituto de Medicina Molecular, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto Portugal; 5 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: A introdução da terapêutica antirretroviral (TARV) tem permitido a redução da mortalidade associada à infeção pelo vírus de imunodeficiência humana (VIH), contudo, com algumas comorbilidades, nomeadamente doenças neuromusculares.

Casos clínicos: Descrevemos três doentes do sexo masculino de 60, 61 e 73 anos (casos 1, 2 e 3, respetivamente), com antecedentes de VIH há 29, 16 e 28 anos, com infeção controlada, sob TARV desde o diagnóstico, atualmente sob dolutegravir-rilpivirina, lamivudina-dolutegravir e lopinavir-ritonavir+raltegravir+tenofovir, respetivamente. Sem antecedentes familiares de relevo. Referenciados por ptose palpebral bilateral, de agravamento progressivo, sem significativa flutuação, com nove, dois e sete anos de evolução, respetivamente. Aquando da observação apresentavam: lipodistrofia da face e ptose palpebral bilateral simétrica; sem envolvimento pupilar, oftalmoparesias ou diplopia; sem envolvimento bulbar, cervical ou apendicular; provas de fatigabilidade negativas. A avaliação oftalmológica foi normal. Apresentavam valores normais de CK, hormonas tiroideias e anticorpos anti-receptor da acetilcolina. Os EMG com estimulação repetitiva e de fibra única no orbicular dos olhos não revelaram alterações. A RM cerebral e das órbitas não identificaram alterações de relevo. Nenhum dos doentes melhorou com piridostigmina e prednisolona. O caso 3 foi submetido a biópsia muscular (músculo deltóide), com evidência de alterações inespecíficas, aguardando o estudo da cadeia respiratória mitocondrial. O estudo dos genes associados à oftalmoplegia externa progressiva foi negativo no caso 3; os restantes aguardam os resultados. Dada a exclusão de etiologias alternativas, e perante o quadro clínico, foi assumido o diagnóstico de miopatia ocular. Os doentes aguardam blefaroplastia.

Conclusões: Os doentes descritos apresentaram um fenótipo e evolução idênticos aos raros casos reportados na literatura de miopatia ocular associada a TARV crónica em doentes VIH. Admite-se que esteja associada a toxicidade cumulativa dos fármacos antirretrovirais na função mitocondrial. Atento o número crescente de doentes sob TARV crónica, o conhecimento desta entidade por parte dos neurologistas afigura-se fundamental.

EP-03 - COEXISTÊNCIA DE UMA Distrofinopatia com uma Neuropatia Desmielinizante associada ao gene MPZ: uma combinação improvável para um fenótipo invulgar

Joana Moniz Dionísio¹; Rafael Roque²; Luís Santos³; Simão Cruz¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Laboratório de Neuropatologia do Hospital Santa Maria - Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3 - Consulta de Doenças Neuromusculares, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, EPE

Introdução: As distrofinopatias são causadas por mutações no gene *DMD* no cromossoma X. A apresentação clínica pode variar entre uma fraqueza muscular muito grave com início em idade pré-escolar e perda precoce da capacidade de marcha (distrofia de Duchenne) e fenótipos caracterizados por mialgias e hiperCKemia. Défice cognitivo pode ocorrer em associação com a doença muscular. As mutações no gene *MPZ* produzem neuropatias desmielinizantes com transmissão autossómica dominante, tipicamente com fenótipo de doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), de gravidade variável.

Caso Clínico: Masculino, início do seguimento atual aos 19 anos. Antecedentes de hipotonia neonatal, atraso do desenvolvimento psicomotor, e perturbação do comportamento. Investigação realizada na infância incluía CK sérica 5500 UI/L e biópsia muscular suspeita de distrofinopatia. Actualmente, do ponto de vista cognitivo-comportamental destaca-se: défice cognitivo multidomínios, dispraxia, comportamento pueril e impulsivo. No exame físico geral evidencia ligeiras dismorfias crânio-faciais, cifoescoliose dextroconvexa ligeira e pes *cavus* com dedos em martelo. Deambula sem apoio mas marcha instável e com evidente alargamento da base. Fraqueza muscular globalmente ligeira e de predomínio distal nos membros inferiores. Ataxia sensitiva dos quatro membros e arreflexia miotática difusa. Estudos de condução nervosa recentes identificaram padrão de Polineuropatia desmielinizante hereditária. Para esclarecer os achados da biópsia muscular e a hiperCKemia, realizou estudo do gene *DMD* que identificou deleção dos exões 48 e 49, confirmando uma distrofinopatia. Tendo em conta que este resultado não justificava integralmente o fenótipo e que alguns aspectos também não eram prontamente enquadráveis numa doença de Charcot-Marie-Tooth, foi efectuada uma sequenciação de exoma que identificou uma mutação patogénica no gene *MPZ*.

Conclusão: Na literatura, não existem, até à data, relatos de CMT concomitante com distrofinopatia. Este caso ilustra ainda a importância de ponderar a coexistência de uma 2ª doença quando o resultado de um estudo genético inicial não explica integralmente o fenótipo clínico do doente.

EP-04 - AT845 GENE REPLACEMENT THERAPY FOR LATE ONSET POMPE DISEASE: AN UPDATE ON SAFETY AND PRELIMINARY EFFICACY DATA FROM FORTIS, A PHASE 1/2 OPEN-LABEL CLINICAL STUDY

Jordi Diaz-Manera¹; Tahseen Mozaffar²; Nicola Longo³; Volker Straub¹; Fatbardha Varfaj⁴; Hsin-Jung Chou⁵; Miko Maruoka⁵; Cong Han⁵; Julie Coats⁵; Jean-Yves Maziere⁴; Mark Walzer⁵; Angela Smith⁴; [Juan Montaner Picart](#)⁵

1 - John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University and Newcastle Hospitals NHS Foundation Trust, Newcastle upon Tyne, UK; 2 - University of California Irvine, Irvine, CA, USA; 3 - University of Utah, Salt Lake City, UT, USA; 4 - Formerly of Astellas Gene Therapies, San Francisco, CA, USA; 5 - Astellas gene Therapies, San Francisco, CA, USA

Pompe disease is an autosomal recessive disease caused by a deficiency of acid alpha-glucosidase (GAA), leading to the accumulation of lysosomal glycogen with subsequent damage to skeletal and cardiac muscles. AT845, the recombinant AAV8 vector expressing the human GAA (hGAA) gene specifically in muscle tissues, is currently under clinical development for the treatment of late onset Pompe disease (LOPD). FORTIS (NCT04174105) is an ongoing multicenter, open-label, ascending dose phase 1/2 first-in-human clinical trial to determine if AT845 is safe and tolerable in adults with LOPD. Four participants (2 female, 2 male; mean age at dosing 54.5 years) received a one-time intravenous infusion of AT845 at either 3x10¹³ vg/kg or 6x10¹³ vg/kg dose (n=2 each), followed by 1 year of frequent monitoring of safety, clinical, and biochemical endpoints. Long-term safety monitoring will be conducted for at least 5 years post-dosing. Infusions were generally well-tolerated. Three participants developed transient, steroid responsive transaminitis that was mild to moderate and deemed possibly related to AT845. The Sensory Peripheral Grid 2 neuropathy event was reported in one participant in the 6x10¹³ vg/kg cohort and was designated as a serious adverse event (SAE) due to medical significance. As of September 15, 2022, three of four participants have withdrawn from ERT at 10, 17, and 24 weeks following AT845 infusion, with respective follow up times of 44, 51, and 19 weeks since last ERT dose. All participants showed evidence of AT845 vector transduction and an increase in GAA activity in the muscle compared to Baseline. All participants showed a sustained decrease in creatine kinase from baseline and urine glucotetrasaccharide (Glc4) remained stable even after withdrawal of ERT. Ongoing evaluation of participants dosed with AT845 reveals preliminary efficacy signals, even off of ERT.

EP-05 - MIOPATIA TÓXICA POR ASSOCIAÇÃO DE FÁRMACOS COMUNS

Catarina Borges¹; André Costa¹; Ricardo Taipa²; Andreia Veiga^{1,3}; Michel Mendes¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução As miopatias tóxicas decorrem de iatrogenia medicamentosa ou exposição a tóxicos, sendo vários os mecanismos fisiopatológicos subjacentes. O espectro de manifestações clínicas é amplo, podendo apresentar-se por sintomas ligeiros como mialgias ou por miopatia necrotizante aguda com fraqueza muscular e insuficiência renal grave. O reconhecimento clínico precoce é fundamental pelo potencial de reversibilidade dos sintomas.

Caso Clínico

Senhora de 78 anos, internada por quadro de mialgias difusas e queixas de fraqueza muscular de predomínio da musculatura proximal com 10 dias de evolução. Três semanas antes tinha iniciado ciclo de antibioterapia para erradicação de *Helicobacter pylori* com amoxicilina/ácido clavulânico, claritromicina e metronidazol. Há vários anos sob terapêutica com sinvastatina 40mg/dia. Ao exame objectivo com tetraparésia de predomínio proximal 3 a 4/5 (escala de MRC) simétrica com força distal preservada e reflexos osteo-tendinosos fracos e simétricos. Analiticamente apresentava elevação de CK (14575U/L), mioglobulina (>3000ng/ml) e aldolase (80U/L) sem disfunção renal e sem elevação de parâmetros inflamatórios. Assumida possível miopatia tóxica secundária à associação sinvastatina-claritromicina, tendo sido instituída hidratação endovenosa agressiva e suspensos estes fármacos. Diagnóstico foi corroborado pela investigação complementar realizada, nomeadamente pelo estudo imunológico e serológico sem alterações, estudo neurofisiológico compatível com unidades motoras miopáticas e sinais de irritabilidade da membrana em repouso e pela biopsia muscular que revelou miopatia de aspeto necrotizante. Objectivada evolução favorável com recuperação integral dos défices, sem recidiva clínica.

Conclusões A incidência e severidade da miopatia induzida pelas estatinas é dependente da dose e da estatina envolvida. A sinvastatina e a atorvastatina são metabolizadas pelo CYP3A4, cuja inibição por outros fármacos, tais como a claritromicina, potencia a miotoxicidade das estatinas. Neste caso, previamente ao início da antibioterapia, a doente não apresentava queixas musculares encontrando-se medicada com uma dose estável de estatina. Alertamos para a importância do conhecimento desta interação medicamentosa entre dois fármacos amplamente utilizados.

EP-06 - MIASTENIA GRAVIS DE INÍCIO TARDIO VERSUS MUITO TARDIO: HAVERÁ DIFERENÇA?

André Fernandes¹; Maria João Pinto¹; Goreti Nadais¹; Fernando Silveira¹; Luís Braz¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução A Miastenia Gravis (MG) é uma doença imunomediada com uma incidência bimodal: início precoce (<50 anos, predomínio feminino) e início tardio (>50 anos, predomínio masculino). Recentemente foi descrito um subgrupo com apresentação muito tardia (≥65 anos).

Objetivos: Avaliar eventuais implicações clínicas das formas de apresentação muito tardia de MG.

Metodologia: Coorte retrospectiva englobando todos os doentes com diagnóstico de MG de início ≥50 anos, atualmente acompanhados em consulta de Doenças Neuromusculares no Centro Hospitalar Universitário de São João. Estratificação de acordo com idade apresentação: início tardio (≥50 e <65 anos) e início muito tardio (≥65 anos). Comparação de variáveis clínicas e para-clínicas entre os subgrupos.

Resultados: Foram identificados 43 doentes com MG com idade de apresentação ≥50 anos. Vinte e quatro (55,8%) foram classificados como de início tardio e 19 (44,2%) de início muito tardio. Em ambos os subgrupos predominou o sexo masculino (62,5% versus 52,6%). Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os subgrupos de início tardio e muito tardio em nenhum dos parâmetros estudados: fenótipo clínico (formas oculares 45,8% versus 26,3%, $p=0,189$), incidência de timoma (16,7% versus 10,5%, $p=0,841$), frequência de crises miasténicas (25,0% versus 21,1%, $p=0,761$), número de doentes em estado de manifestação mínima ou em remissão (83,3% versus 73,7%, $p=0,440$), número de doentes refratários (87,5% versus 89,5%, $p=1$), e incidência de efeitos secundários relacionados com agentes imunossuppressores (26,3% versus 16,7%, $p=0,575$).

Conclusões: Nesta coorte, ainda que de forma não estatisticamente significativa, houve um predomínio de formas generalizadas nos doentes com apresentação muito tardia. Contudo, este subgrupo de doentes apresentou características semelhantes ao grupo de início tardio, quer na resposta ao tratamento quer no curso da doença.

EP-07 - ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SUBCLÍNICA AOS 60 ANOS

Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹

1 - Hospital Garcia de Orta

INTRODUÇÃO: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética autossómica recessiva causada por deleções homozigóticas no gene Survival Motor Neuron 1 (SMN1), condicionado a degeneração progressiva dos neurónios do corno anterior da espinal medula. Pode manifestar-se com diferentes fenótipos, classificados de tipo I a IV. A AME tipo IV é considerada a forma mais ligeira, sintomática após os 30 anos.

CASO CLÍNICO: Homem de 60 anos, com quadro de instalação súbita de dormência no membro superior direito. Da história familiar destaca-se a existência de um irmão de 48 anos com perda de força muscular progressiva desde os 17 anos, sem diagnóstico estabelecido. Ao exame neurológico apresentava ligeira parésia na extensão do cotovelo direito e reflexos bicipital e tricipital reduzidos à direita. A TC-cervical revelou compromisso mielorrádicular de C5-C6, predominante à direita. A EMG revelou neuropatia motora crónica, de predomínio proximal, sem sinais de lesão neurogénica recente das raízes cervicais direitas. O estudo genético revelou deleção homozigótica dos exões 7 e 8 do SMN1 e quatro cópias do SMN2, que estabeleceu o diagnóstico de AME. Os sintomas do doente regrediram espontaneamente pelo que se admitiu que a fraqueza braquial teria origem radicular, num doente com baixa reserva de neurónios motores periféricos.

CONCLUSÃO: Estão descritos doentes com AME tipo IV, acima dos 40 anos, pouco sintomáticos, sobretudo irmãos de doentes com formas mais graves. Do nosso conhecimento este será o indivíduo assintomático mais velho já reportado, demonstrando que a AME não é obrigatoriamente uma doença com 100% de penetrância. A determinação dos fatores protectores (genéticos e ambientais) deste indivíduo poderia contribuir para um melhor conhecimento da doença e para o uso criterioso das novas terapêuticas modificadoras de doença. Este caso mostra que a AME deverá ser um diagnóstico diferencial a ter em consideração em doentes mais velhos com neuropatia motora crónica.

EP-08 - UPSIDE DOWN – FORMAS ATÍPICAS DE AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA À TRANSTIRRETINA

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Catarina Falcão De Campos^{1,2,3}; José Castro^{2,3}; Isabel De Castro³; Isabel Conceição^{1,2,3}

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

Introdução: A polineuropatia sensitivo-motora axonal, associada a disautonomia é o fenótipo mais comum da amiloidose hereditária associada à transtirretina (ATTRv-PN).

Casos clínicos: Apresentamos três doentes do sexo masculino com formas atípicas de amiloidose ATTR-V50M. O doente 1, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, iniciou pelos 59 anos de idade alteração da sensibilidade e diminuição da força muscular distal e simétrica dos quatro membros. O exame neurológico revelou hipostesia termo-álgica em meia alta e luva, pé pendente bilateral, e reflexos aquilianos abolidos. O EMG revelou acentuada polineuropatia sensitivo-motora de predomínio axonal com aspetos desmielinizantes nos membros superiores. A PL revelou hiperproteinorraquia, e a biópsia de nervo periférico infiltrado inflamatório. Foi colocado o diagnóstico de neuropatia inflamatória adquirida (CIDP), que se revelou ser refratária à terapêutica instituída. A reavaliação etiológica conduziu ao diagnóstico de amiloidose ATTR-V50M. O doente 2, portador da mutação V50M e assintomático até então, iniciou pelos 70 anos de idade alteração da sensibilidade e diminuição da força muscular distal dos membros superiores. O EMG revelou sinais de lesão neurogénica crónica a nível C8-D1 bilateral e assimétrica, sem critérios para polineuropatia. O doente 3, portador da mutação V50M e com polineuropatia sensitiva e autonómica desde os 30 anos, desenvolveu fraqueza muscular distal do membro superior direito associada a atrofia muscular da mão pelos 31 anos de idade. O EMG revelou acentuada polineuropatia sensitivo-motora com sinais de lesão troncular (C5 a C8-D1). Nos doentes 2 e 3 a RM cervical não revelou alterações e a biópsia da gordura abdominal foi positiva para amiloide TTR, confirmando-se o diagnóstico.

Conclusões: O erro diagnóstico associado à CIDP é sobejamente conhecido. Por outro lado, o envolvimento de raiz ou plexo braquial só mais recentemente tem sido estudado. Assim, formas atípicas de apresentação da neuropatia, na amiloidose ATTRv não devem excluir este diagnóstico.

EP-09 - DISFUNÇÃO DIAFRAGMÁTICA POR LESÃO DO FRÊNICO SECUNDÁRIA A INIBIDOR DOS CHECKPOINTS IMUNOLÓGICOS

André Costa¹; Catarina Borges¹; Michel Mendes²; Maria Do Céu Branco²; Andreia Veiga²

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

Introdução: A disfunção diafragmática perfila-se como uma causa rara de dispneia que em casos graves se associa a insuficiência respiratória aguda. Pode ter origem numa lesão do nervo frénico secundária a múltiplas etiologias, nomeadamente imunomediada. Com a crescente utilização dos inibidores dos checkpoints imunológicos (iCPI) no tratamento de certas neoplasias têm sido descritos casos de mononeuropatias incluindo paralisias do nervo frénico após terapêutica com iCPI.

Caso clínico: Homem de 59 anos, hospitalizado por insuficiência respiratória tipo 2 com necessidade de VNI identificada no contexto de queixas de ortopneia progressiva com 2 meses de evolução associado a respiração paradoxal. Da história pregressa destaca-se diagnóstico de carcinoma hepatocelular sob ipilimumab e nivolumab (este último suspenso após hipertireoidismo de natureza imunomediada), e internamento recente por acidose tubular renal por iatrogenia aos iCPI. Na admissão iniciou antibioterapia empírica e corticoterapia oral na presunção diagnóstica de infeção respiratória e pneumonite imunomediada, respetivamente. Dado a ausência de melhoria clínica, prosseguiu-se investigação com provas de função respiratória, eletromiografia, TC tórax e ecografia torácica cujos resultados foram compatíveis com disfunção diafragmática por lesão dos nervos frénicos. Dado os antecedentes de reações adversas aos iCPI, foi assumida esta causa como provável etiologia do quadro clínico tendo o doente iniciado ciclo de 5 dias com imunoglobulinas endovenosas (0.4g/Kg/dia) e suspenso nivolumab. Verificou-se uma evolução clínica favorável do quadro respiratório com resolução da insuficiência respiratória, mantendo, contudo, ortopneia e necessidade de VNI noturna. Nos 6 meses que se seguiram ao internamento não se observou recidiva do quadro.

Conclusões: Pese embora a disfunção diafragmática por neuropatia do frénico secundária aos iCPI seja rara e, frequentemente, de diagnóstico difícil, os médicos que lidam com estes fármacos devem saber reconhecer esta possibilidade diagnóstica no contexto clínico adequado. Dado tratar-se de um efeito adverso potencialmente reversível, a introdução de agentes imunomoduladores deve ser considerada precocemente.

EP-10 - NEUROLINFOMATOSE: UMA CAUSA RARA DE NEUROPATIA

Sara Lima¹; André Costa¹; Catarina Borges Silva¹; Andreia Matas¹; Andreia Veiga¹; Maria Do Céu Branco¹; Michel Mendes¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A neurolinfomatose é uma entidade rara que consiste numa infiltração linfomatosa maligna dos nervos periféricos ou pares cranianos, sendo mais frequentemente associada ao Linfoma Não-Hodgkin Difuso de Grandes Células B (LNH-DGC-B). A apresentação clínica é variável e dependente da topografia lesional pelo que é necessário um alto índice de suspeição para o diagnóstico. Caso clínico: Sexo masculino, 74 anos, com antecedentes de LNH-DGC-B primário do SNC com 5 anos de evolução, em recaída leptomeníngea e testicular sob tratamento com rituximab e lenalidomida. Avaliado no contexto de queixas algícas intensas na face plantar do pé esquerdo, com 4 meses de evolução, refratárias à terapêutica prescrita pelo seu médico assistente. Apresentava, ao exame neurológico, défice motor esquerdo na flexão plantar e flexão dos dedos (grau 1/5) e na inversão do pé (grau 3/5), reflexos osteotendinosos presentes e simétricos, ausência de sinais piramidais e hipostesia termoálgica e tátil na face plantar do pé esquerdo. Dado a suspeita clínica de lesão de nervo periférico, realizou EMG que revelou sinais de mononeuropatia do nervo ciático com atingimento preferencial da porção tibial de evolução aguda. Realizou RMN dos membros inferiores que mostrou duas lesões hiperintensas em T2 e com captação homogénea de contraste, uma no eixo neurovascular tibial posterior e outra no eixo neurovascular peronial, com realce dos nervos. A RMN cerebral e lombossagrada foi normal. Submetido a biópsia da massa, compatível com Linfoma de Grandes Células B. Proposta radioterapia, impossível de realizar por agravamento clínico do doente, culminando no óbito 2 meses após o diagnóstico. Conclusões: A neurolinfomatose é uma causa rara de mononeuropatia, importante a ser considerada em doentes com antecedente de LNH-DGC-B. Um diagnóstico célere, em que a biópsia do nervo é o gold-standart, possibilita o início atempado de terapêutica, com influência no controlo sintomático e no prognóstico.

EP-11 - PROTEINOPATIA MULTISSISTÉMICA: UM ESPECTRO DE DOENÇAS FENOTIPICAMENTE HETEROGÊNEAS

Inês Carmo E Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; Francisca Sá¹; João Pedro Marto¹; André Caetano¹; Luís Santos¹; Marco Fernandes¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

INTRODUÇÃO: A proteinopatia multissistémica corresponde a uma síndrome genética que resulta de alterações em diferentes genes envolvidos no processo celular de autofagia. A heterogeneidade fenotípica dos doentes afetados é uma característica central, sendo típica a associação a miopatia com corpos de inclusão, doença de neurónio motor, demência frontotemporal e doença de Paget do osso.

CASOS CLÍNICOS:

Apresentam-se dois casos clínicos que ilustram a apresentação fenotípica de duas mutações causadoras de proteinopatia multissistémica:

Mulher, 62 anos, com diagnóstico prévio de doença de Paget do osso, referenciada a consulta de Neurologia por fraqueza dos membros inferiores. Ao exame objectivo eram evidentes sinais de 1º e 2º neurónio. Realizou eletromiograma sugestivo de doença de neurónio motor e o estudo genético revelou mutação patogénica no gene da proteína contendo valosina (VCP). Complementou-se a investigação diagnóstica com biópsia muscular compatível com miopatia com corpos de inclusão.

Homem, 75 anos, referenciado a consulta de Neurologia por alterações cognitivas, nomeadamente da linguagem; e comportamentais. Dos antecedentes familiares, destacava-se mãe com demência e irmão com esclerose lateral amiotrófica, o que levantou a suspeita diagnóstica de demência frontotemporal – afasia primária progressiva. Nos anos seguintes, o quadro evoluiu com compromisso motor progressivo e disfagia, sendo evidentes ao exame objetivo sinais de 1º e 2º neurónio. Realizou eletromiograma sugestivo de doença de neurónio motor e estudo genético a revelar mutação patogénica no gene da optineurina (OPTN).

CONCLUSÃO: Apesar da apresentação clínica tão distinta, estes dois casos salientam os sinais de alarme que devem motivar estudo genético perante doentes com sobreposição de patologia neurodegenerativa. A associação entre doença de neurónio motor e miopatia de corpos de inclusão secundária à mutação VCP e a sobreposição de demência frontotemporal e doença de neurónio motor no contexto da OPTN mutada realçam o espectro heterogéneo a que a proteinopatia multissistémica corresponde.

EP-12 - DOENÇA DE TANGIER COM NEUROPATIA SIRINGOMIELIA-LIKE

Andrea Cabral¹; Andreia Carvalho¹; António Campos¹; José Mendes Ribeiro¹; Henrique Costa¹; Mariana Rocha¹

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho

Introdução: A doença de Tangier (DT) é uma doença rara, autossómica recessiva, de início no adulto jovem, causada por variantes no gene ABCA1, que codifica um transportador envolvido no efluxo de colesterol. Variantes patogénicas no ABCA1 levam à acumulação intracelular de colesterol, com HDL e apolipoproteína A1 muito baixos. Metade dos doentes apresenta neuropatia periférica numa fase inicial. Os achados eletrofisiológicos são heterogéneos, mostrando geralmente neuropatia mista. Estão descritos os fenótipos: neuropatia siringomiélia-like (progressiva; predomina a degeneração axonal); mononeuropatia multifocal (monofásica ou surto-remissão; predomina a desmielinização); polineuropatia distal simétrica.

Caso Clínico:

Mulher, 45 anos. Ex-fumadora, hipertensa, com aterosclerose difusa. Medicada com estatina, anti-hipertensor e antiagregante plaquetar. História familiar (irmã e pai) de doença coronária precoce (<50 anos). Referenciada à consulta de Neurologia por queixas progressivas nos membros superiores (MS), com 1,5 anos de evolução: hipostesia termo-álgica distal e falta de força sobretudo distal e esquerda. Sem queixas nos membros inferiores. Ao exame neurológico: diparésia facial; diparésia braquial distal de predomínio esquerdo, com atrofia dos músculos dos antebraços e mãos; hipostesia álgica de todo o MS esquerdo e do direito distalmente; sensibilidades profundas conservadas; reflexos braquiorradiais hipoativos, restantes normoativos. Analiticamente: HDL <3,09 mg/dL (55-120); apolipoproteína A1 <10 mg/dL (110-205). Estudos neurofisiológicos: polineuropatia sensitivo-motora com predomínio nos MS, com prolongamento ligeiro das latências motoras distais e velocidades de condução marcadamente reduzidas (20-30 m/s); na EMG, lesão neurogénica aguda e crónica com predomínio nos MS à esquerda. Pesquisa de variantes no gene ABCA1 com duas variantes *nonsense* em heterozigotia, confirmando o diagnóstico de DT. O quadro tem evoluído progressivamente, mas sem envolvimento clínico dos membros inferiores.

Conclusões: A DT deve ser considerada no diagnóstico diferencial das neuropatias com envolvimento predominantemente braquio-facial. Níveis muito baixos de HDL e aterosclerose precoce são pistas diagnósticas. Embora sem tratamento específico, recomenda-se iniciar estatina, dieta hipolípídica e fisioterapia.

EP13 - NEUROPATIA ANTI-MAG: QUANDO ATUAR?

Rita Cagigal¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Costa¹

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

Introdução A neuropatia anti-glicoproteína associada à mielina (MAG) constitui uma forma rara de neuropatia desmielinizante adquirida crónica, maioritariamente associada a gamopatias monoclonais IgM. A estratégia terapêutica consiste no tratamento da doença de base. Porém, as gamopatias monoclonais IgM são maioritariamente indolentes e assintomáticas, levantando a questão: em que situações tratar a neuropatia?

Apresentamos uma série de casos de doentes do nosso centro hospitalar, com o diagnóstico de neuropatia anti-MAG.

Casos clínicos

Homem, 66 anos. 1 ano de evolução de parestesias com início nos pés e posteriormente nas mãos. Objetivamente, tremor de intenção nos membros superiores, hipostesia em peúga alta e hiporreflexia global. ECN: polineuropatia sensitivo-motora, desmielinizante, crónica. LCR: normal. Analiticamente identificada gamapatia monoclonal IgM, tendo sido diagnosticada Macroglobulinemia de Waldenström (MW). Anticorpos anti-MAG: positivos. Estável sob vigilância.

Mulher, 79 anos. 1 ano de evolução de adormecimento dos pés e posteriormente das mãos. Objetivamente, discreto déficit motor na dorsiflexão do pé, hipostesia em luva e meia e hiporreflexia osteotendinosa global. ECN: polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante adquirida, subaguda. Análise do LCR: dissociação albumino-citológica. Assumido o diagnóstico de CIDP e submetida a IgIV, sem melhoria. Estudo analítico: gamapatia IgM, posteriormente diagnóstico de MGUS IgM. Anticorpos anti-MAG: positivos. Estável sob vigilância.

Homem, 82 anos. Antecedentes: MW (diagnóstico há 2 anos). 1 ano de evolução de disestesias apendiculares, progressivas. Objetivamente, amiotrofias distais, simétricas, tetraparesia distal ligeira arreflexica, hipostesia em luva e peúga alta. ECN: polineuropatia sensitivo-motora desmielinizante crónica. Anticorpos anti-MAG: positivos, assumido o diagnóstico. Pelo envolvimento motor, foi proposto para rituximab. Cumpriu 4 ciclos semanais, que terminou há 3 meses, mantendo-se estável.

Conclusão Não existem diretrizes para o tratamento da neuropatia anti-MAG, nomeadamente, sobre quando iniciar tratamento. O rituximab é tratamento de primeira linha, contudo, <50% dos doentes respondem ao tratamento. Assim, este trabalho pretende trazer o tema para reflexão e discussão.

EP14 - MUTAÇÃO NO GENE FIG4 CAUSADORA DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Vítor Mendes Ferreira¹; André Caetano^{1,2}; Luís Santos^{1,2}; Marco Fernandes¹

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

Introdução: Cerca de 10% dos doentes com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) correspondem a formas familiares monogénicas. As mutações no gene FIG4 são responsáveis por <1% das formas familiares e estão associadas a fenótipos rapidamente progressivos.

Caso clínico: Homem de 35 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com quadro de fraqueza na mão direita, com 3 meses de evolução. À observação inicial destaca-se, espasticidade no membro superior direito com fasciculações no tricipete, extensores do punho e eminência tenar, força G3 nos movimentos de extensão/flexão dos dedos e abdução do polegar, e hiperreflexia patológica generalizada, mais exuberante nos membros direitos. O estudo de condução nervosa e eletromiografia inicial apenas identificou bloqueio de condução parcial do nervo mediano no antebraço. Face à idade, género e achados electrofisiológicos, realizou-se tratamento empírico com IVIg pela hipótese remota de neuropatia motora multifocal, sem melhoria. Verificou-se agravamento progressivo nos 6 meses subsequentes, com disartria espástica, atrofia e fasciculações da língua, disfagia para líquidos, tetraparésia assimétrica D>E, espasticidade generalizada, RCP extensores. Realizou RM-CE que revelou hipersinal do feixe corticoespinal (T2) e da substância branca dos giros pré-centrais (T2 e SWI) e hiposinal cortical dos giros pré-centrais (SWI - *motor band sign*). Repetiu EMG com evidência desinervação nos segmentos bulbar, cervical, dorsal e lombossagrado, sem bloqueio de condução, sendo feito diagnóstico de ELA. O estudo genético identificou mutação em heterozigotia no gene FIG4 - c.122T>C (p.(Ile41Thr)). A doença teve um curso rapidamente progressivo, verificando-se um agravamento na *ALSF5-R* 31>16 pontos em 1 ano, com necessidade introdução de ventilação não-invasiva e colocação de PEG.

Conclusões: Os casos de ELA causados por mutação da FIG4 são raros e tipicamente associados a evolução rápida e agressiva, com predomínio de sinais de primeiro neurónio motor. Salienta-se a importância dos achados imagiológicos e da realização de teste genético em doentes jovens com ELA.

EP15 - AVALIAÇÃO QUANTITATIVA E QUALITATIVA DA MASSA MUSCULAR NO DOENTE COM PATOLOGIA NEUROMUSCULAR: UMA ANÁLISE OBSERVACIONAL

Adriana Sá¹; Ana Rita Borba²; Marta Rola^{2,3}; Mariana Santos Silva³; Fábio Cardoso^{2,3}

1 - Escola Superior de Biotecnologia da Universidade Católica Portuguesa, Porto, Portugal; 2 - Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Nutrição do Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E, Porto, Portugal

Introdução: As doenças neuromusculares associam-se a alterações ao nível da estrutura e função muscular, resultando em diminuição de força e mobilidade com consequente resistência ao exercício. O sedentarismo e diminuição da função muscular aumentam o risco de excesso de peso e sarcopenia associada.

Objetivo: Avaliação da massa e função muscular e prevalência de sarcopenia e obesidade sarcopénica numa amostra com patologia neuromuscular.

Metodologia: Estudo observacional prospetivo em adultos internados nos serviços de neurologia e neurocirurgia do CHUSJ. Os dados foram recolhidos até 48h após admissão e o peso e estatura mediram-se segundo metodologia ISAK, com posterior cálculo do IMC. Para avaliação da sarcopenia, aplicou-se o questionário SARC-F, aferiram-se a Massa Muscular (MM), por Bioimpedância [posterior normalização em Índice de Massa Muscular Esquelética (IMME)], e a força de preensão da mão (FPM), através de dinamómetro. O diagnóstico de sarcopenia fez-se de acordo com os critérios da EWGSOP2. Calcularam-se frequências absolutas e relativas e aplicou-se o teste Kruskal-Wallis (IC 95%).

Resultados: Amostra de conveniência com 27 doentes, 52,0% homens, com idade média de 58 anos (DP=17). Segundo o IMC a prevalência de excesso de peso foi 50,0% (46,2% pré-obesidade; 3,8% obesidade). O SARC-F identificou 44,4% dos indivíduos em risco de sarcopenia. O IMME classificou MM reduzida em 29,4% dos participantes, estando a FPM diminuída em 73,1%, obtendo-se uma prevalência de sarcopenia de 23,5%. A comparação por classes de IMC (normoponderabilidade vs. excesso de peso) não revelou diferenças estatisticamente significativas no risco de sarcopenia (46,2% vs. 38,5%; p=0,676) e diagnóstico desta (22,2% vs. 25,0%; p=0,896).

Conclusão: Metade dos participantes apresentaram excesso de peso. Já a sarcopenia evidenciou-se em cerca de ¼ da amostra, não tendo diferido consoante a classe de IMC. Não obstante, a FPM apresentou valores reduzidos em ¾ da amostra, comprovando a importante perda de função muscular neste grupo de indivíduos.

EP16 - MIOPATIA MITOCONDRIAL RARA POR MUTAÇÃO NO GENE ACADVL

Fábio Gomes¹; Olinda Rebelo¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

INTRODUÇÃO A desidrogenase dos ácidos gordos de cadeia muito longa (VLCAD), codificada pelo gene ACADVL, é uma enzima mitocondrial importante nos passos iniciais da beta oxidação dos ácidos gordos. Clinicamente, o seu défice pode manifestar-se precocemente após o nascimento, levando a fenótipos graves de cardiomiopatia hipertrófica, hepatomegalia, hipotonia e/ou hipoglicemia recorrentes. No entanto, está descrito um fenótipo mais benigno, de início mais tardio, que se caracteriza sobretudo por episódios recorrentes de rabdomiólise provocadas pelo exercício, associada a câibras e mialgias.

CASO CLÍNICO

Doente do sexo feminino, 40 anos, filha de pais não consanguíneos, observada em consulta de doenças neuromusculares após internamento no serviço de Medicina Interna por episódio de mialgias incapacitantes e rabdomiólise pós-exercício com valores de CK na ordem dos 50 000 U/L, com normalização dos valores durante o internamento. Dois anos antes tinha apresentado um episódio semelhante com internamento hospitalar. Sem antecedentes patológicos de relevo. Sem história familiar para doença semelhante. O exame neurológico era normal e a doente apresentava-se assintomática entre episódios. Do estudo complementar refere-se o estudo electromiográfico com um padrão miopático e a biópsia muscular com alterações discretas e inespecíficas do músculo, mas com referência a presença de gotículas lipídicas no limite superior do normal. Posteriormente, realizou painel NGS para miopatias que revelou 2 mutações no gene ACADVL. A mutação c.1391G>C (p.(Gly464Ala)), em heterozigotia, está descrita previamente e foi classificada como patogénica. A outra mutação c.707C>T (p.(Ala236Val)), em heterozigotia, não tinha sido descrita anteriormente e a análise bioinformática sugere tratar-se de uma variante deletéria.

CONCLUSÃO Apresentamos um caso clínico raro associado ao défice de VLCAD que apresentou o fenótipo benigno da doença.

EP17 - MIOPATIA NECROTIZANTE ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-HMG-COA REDUTASE: “AFTER ALL THIS TIME?”

Luís Costa¹; Leonor Francisco¹; Pedro Correia¹; Sandra Perdigão¹

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Em 65% dos casos de miopatia necrotizante imunomediada é possível detetar um anticorpo associado. Dentro deste grupo de miopatias inflamatórias, a associada a anticorpos anti-HMG-CoA redutase é das mais comuns, pode surgir em doentes sob estatinas ou associada a uma neoplasia.

Doente de 62 anos, previamente autónomo, antecedentes de HTA, dislipidemia e traumatismo vertebro-medular aos 31 anos com parésia do membro inferior esquerdo sequelar, medicado com atorvastatina e dois antihipertensores há vários anos.

Iniciou quadro com 6 meses de evolução progressiva de fraqueza muscular proximal simétrica, inicialmente nos membros inferiores e envolvimento progressivo dos membros superiores com incapacidade progressiva para levantar e para a deambulação. Recorreu inicialmente a um fisiatra particular, realizou eletromiografia que mostrava desnervação ativa de vários grupos musculares (adutor longo, psoas e tibial anterior bilateralmente), sendo referenciado a um neurologista particular. Realizou estudo analítico do soro que mostrou aumento marcado da CK, mioglobina e aldolase, sendo o estudo de doença autoimune, serologias infecciosas e de neoplasia oculta negativo. Realizou ainda biópsia muscular que mostrou achados compatíveis com miopatia necrotizante provavelmente imunomediada. Iniciou metilprednisolona e com estes achados foi referenciado à consulta de Neurologia da ULSAM. Apresentava-se em cadeira de rodas com tetraparésia grau 4 (MRC) nos membros superiores e grau 3 nos membros inferiores, sem outras alterações ao exame neurológico. Da investigação realizada destacou-se positividade para anticorpos anti-HMG-CoA redutase. Sem outras alterações no restante estudo.

Suspendeu a estatina, iniciou imunoglobulina endovenosa e posteriormente metotrexato, verificando-se uma melhoria progressiva das queixas do doente, mantendo seguimento em consulta.

Preende-se ilustrar a ocorrência desta síndrome miopática num doente cronicamente medicado com estatina. Apesar da associação conhecida, esta é uma ocorrência rara nestes doentes (cerca de 1/100000) e pode surgir também na ausência de exposição a este fármaco. Salienta-se a importância da exclusão de outras causas, nomeadamente a paraneoplásica.

EP18 - UM MIMIC DE MIASTENIA GRAVIS: APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1

Filipa Assis Jacinto¹; Sandra Moreira¹

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

Introdução: A distrofia miotónica tipo 1 (DM1) apresenta-se tipicamente com envolvimento dos músculos da face, orofaringe e distais dos membros. Alterações da oculomotricidade estão raramente descritas, obrigando ao diagnóstico diferencial com outras patologias.

Caso Clínico:

Doente do sexo feminino de 59 anos, com antecedentes de cataratas bilaterais, elevação da cúpula diafragmática direita idiopática, SAOS grave e tiroidectomia total por bócio multinodular, foi referenciada a consulta de Neurologia por ptose palpebral do olho esquerdo com um ano de evolução. Ao exame neurológico, apresentava ptose palpebral esquerda, que agravava com provas de fadigabilidade e melhorava com teste do gelo, limitação na adução do olho direito, diplopia nas versões oculares após aproximadamente 5 segundos e discreta paresia facial periférica bilateral. Do estudo realizado, destaca-se anticorpos anti-AChR e anti-MUSK negativos, EMG com estimulação repetitiva e TC órbitas sem alterações, e TC tórax sem lesões tímicas. Foi realizada prova terapêutica com piridostigmina, com discreta melhoria da diplopia e ptose. Foi pedido EMG de fibra única que não apresentou sinais de disfunção de placa neuromuscular, tendo sido complementado com EMG de agulha que mostrou sinais sugestivos de miopatia com descargas miotónicas frequentes. Na consulta de reavaliação, cerca de 6 meses depois, apresentava discreta miotonia e défice motor (força grau 4+/5) na preensão palmar. Assim, foi colocada hipótese diagnóstica de distrofia miotónica, confirmada por estudo genético (um alelo com expansão com > 100 repetições CTG no gene DMPK).

Conclusões: A oftalmoplegia externa pode ser encontrada em diversas formas de miopatias e síndromes miasténicas, mesmo quando se acompanha de fadigabilidade. Embora seja um sinal raro na DM1, esta doença deve ser incluída na lista de diagnósticos diferenciais, principalmente na ausência de biomarcadores típicos de outras doenças. A pesquisa ativa de sinais subtis típicos de DM1 (como miotonia e fraqueza distal dos membros) pode facilitar a suspeita do diagnóstico.

EP19 - DESAFIO DIAGNÓSTICO: Distrofia Muscular por Mutações no Gene LAMA 2

Maria Monteiro¹; Fernando Pita¹; Vera Montes¹

1 - Hospital de Cascais

As distrofias musculares associadas a mutações do gene LAMA2 são doenças autossómicas recessivas, podendo ser divididas em dois fenótipos principais: a distrofia muscular congénita tipo 1A, forma mais grave e precoce e a LGMDR23, forma mais rara de apresentação no adulto. Estas formas podem acompanhar-se de envolvimento do SNC, tipicamente marcado por alterações da substância branca.

Apresentamos o caso de uma doente com queixas de quedas recorrentes e fadiga desde os 23 anos. Aos 55 anos é avaliada em consulta de Neurologia tendo-se objetivado uma marcha miopática com sinal de Trendelenburg, defeito de força muscular proximal nos membros superiores e inferiores, manobra de Gowers positiva e hiporreflexia global. Apurou-se, na sua história familiar, um irmão com epilepsia tendo falecido de SUDEP e uma irmã com queixas motoras semelhantes às suas, falecida aos 70 anos; os restantes quatro irmãos e os seus três filhos serão saudáveis. À avaliação complementar inicial destacava-se discreta hiperCKémia (150-200UI/L) e provas de função respiratória, ecocardiograma e Holter-ECG24h sem alterações. O estudo electromiográfico pedido confirmou a hipótese de miopatia. Uma biópsia muscular realizada 20 anos antes (à data sem disponibilidade de imunohistoquímica) revelou achados miopáticos inespecíficos, tendo sido repetida, revelando desnervação. Pedido testes genéticos dirigidos a calpainopatia, proteinopatia relacionada com a fukutina, e atrofia muscular espinhal que se revelaram negativos. Aos 60 anos, a doente apresenta crises epiléticas focais, sendo pedida RMN-CE que revela leucoencefalopatia vascular exuberante. Pedido exoma clínico que identificou variante missense c.2461A>C (p.Thr821Pro) em homozigotia no gene LAMA2, patogénica.

Este caso permite expandir o espectro de genótipos e fenótipos da LGMDR23, que é uma forma rara de distrofia muscular das cinturas. A presença de envolvimento do SNC, que parece ser exclusivo deste subtipo de LGMD, apoia o seu estudo na investigação de uma LGMD não diagnosticada.

EP20 - MIOPATIA INFLAMATÓRIA ASSOCIADA A CARCINOMA DO ENDOMÉTRIO

Cristiana Da Silva¹; Sónia Batista¹; Olinda Rebelo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

As miopatias inflamatórias são um grupo heterogéneo de doenças, com forte componente autoimune. Com a descoberta de anticorpos específicos foram identificadas síndromes com características distintivas, podendo associar-se a maior risco de malignidade. Apresentamos o caso clínico de uma doente com miopatia inflamatória associada a neoplasia ginecológica. Doente do sexo feminino, 67 anos, com antecedentes de diabetes tipo 2, dislipidemia e hipertensão arterial, foi internada no serviço de neurologia por quadro de fraqueza proximal com 6 meses de evolução. Após período de mialgias intensas generalizadas, a fraqueza muscular iniciou-se nos membros superiores e envolveu posteriormente os membros inferiores, com significativa repercussão na sua autonomia e limitação nas AVDs (não conseguia subir escadas ou pentear-se). Apresentava disfagia para sólidos nas semanas que antecederam o internamento, anorexia e perda ponderal. No exame neurológico, observava-se tetraparésia de predomínio proximal grave, com ROTs presentes e simétricos. Sem sinais de artrite ou alterações cutâneas. Realizou EMG compatível com miopatia. Analiticamente, com aumento discreto da CK (máximo 174 U/L), anticorpo anti-NXP2 positivo forte e ac. Anti-MI-2 beta e alfa positivos. PET-FDG com captação difusa de praticamente todos os grupos musculares e RM coxas com acentuado edema muscular. Histologicamente, compatível com dermatomiosite. Paralelamente, foi identificado carcinoma seroso do endométrio. Na ausência de resposta clínica à prednisolona (máx. 60 mg/dia), fez 5 dias de imunoglobulina intravenosa com melhoria clínica significativa. Realizou quimioterapia neoadjuvante e histerectomia. Atualmente, autónoma nas AVDs. A associação descrita, entre miopatia inflamatória e carcinoma seroso do endométrio é rara. Contudo, a apresentação numa faixa etária mais velha, com quadro constitucional subjacente e anticorpos específicos, nomeadamente, anti-NXP2, devem motivar pesquisa exaustiva de neoplasia oculta, atendendo ao forte impacto no tratamento e prognóstico.

EP20 - MIOPATIA INFLAMATÓRIA ASSOCIADA A CARCINOMA DO ENDOMÉTRIO

Cristiana Da Silva¹; Sónia Batista¹; Olinda Rebelo¹; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

As miopatias inflamatórias são um grupo heterogéneo de doenças, com forte componente autoimune. Com a descoberta de anticorpos específicos foram identificadas síndromes com características distintivas, podendo associar-se a maior risco de malignidade. Apresentamos o caso clínico de uma doente com miopatia inflamatória associada a neoplasia ginecológica. Doente do sexo feminino, 67 anos, com antecedentes de diabetes tipo 2, dislipidemia e hipertensão arterial, foi internada no serviço de neurologia por quadro de fraqueza proximal com 6 meses de evolução. Após período de mialgias intensas generalizadas, a fraqueza muscular iniciou-se nos membros superiores e envolveu posteriormente os membros inferiores, com significativa repercussão na sua autonomia e limitação nas AVDs (não conseguia subir escadas ou pentear-se). Apresentava disfagia para sólidos nas semanas que antecederam o internamento, anorexia e perda ponderal. No exame neurológico, observava-se tetraparésia de predomínio proximal grave, com ROTs presentes e simétricos. Sem sinais de artrite ou alterações cutâneas. Realizou EMG compatível com miopatia. Analiticamente, com aumento discreto da CK (máximo 174 U/L), anticorpo anti-NXP2 positivo forte e ac. Anti-MI-2 beta e alfa positivos. PET-FDG com captação difusa de praticamente todos os grupos musculares e RM coxas com acentuado edema muscular. Histologicamente, compatível com dermatomiosite. Paralelamente, foi identificado carcinoma seroso do endométrico. Na ausência de resposta clínica à prednisolona (máx. 60 mg/dia), fez 5 dias de imunoglobulina intravenosa com melhoria clínica significativa. Realizou quimioterapia neoadjuvante e histerectomia. Atualmente, autónoma nas AVDs. A associação descrita, entre miopatia inflamatória e carcinoma seroso do endométrio é rara. Contudo, a apresentação numa faixa etária mais velha, com quadro constitucional subjacente e anticorpos específicos, nomeadamente, anti-NXP2, devem motivar pesquisa exaustiva de neoplasia oculta, atendendo ao forte impacto no tratamento e prognóstico.

EP21 - ENVOLVIMENTO MULTIFÓCIO DE MENINGES, RAÍZES, PLEXOS, NERVOS PERIFÉRICOS E CRANIANOS, RECORRENTE DE PROVÁVEL ETIOLOGIA INFLAMATÓRIA.

João Moura¹; Márcio Cardoso¹; Ricardo Taipa¹; Ernestina Santos¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução As doenças imunomediadas do sistema nervoso periférico podem apresentar um curso progressivo, com envolvimento multifócio, constituindo um desafio diagnóstico.

Caso Clínico

Mulher de 71 anos, que em 2019 apresentou quadro de diplopia e ptose palpebral ao qual se associou dor excruciante e fraqueza braquial e lombar, bilaterais, no espaço de 2 anos. Antecedente de neoplasia do cólon, tratada aos 63 anos. O EMG apresentava sinais sugestivos de lesão subaguda do plexo lombossagrado, com predomínio motor, e plexopatia braquial, bilaterais. O LCR apresentava 8 leuc/mm³, glicose e proteínas normais, microbiológico e citologia negativos. Na RM apresentava hipersinal do plexo braquial direito e das raízes C5-C6-C7 e captação pelos músculos paravertebrais D12-L4. TC toraco-abdominopélvico normal e PET com captação inespecífica em gânglio cervical. Sem resposta à imunoglobulina endovenosa. Melhorou após tratamento com metilprednisolona. Em 2022 tem agravamento progressivo da fraqueza, resultando em pé pendente bilateral. O estudo de condução apresentava sinais de polineuropatia sensitivo-motora axonal sem gradiente. Em setembro do mesmo ano surgem queixas disestésicas na hemiface esquerda. Em janeiro de 2023 apresentava parésia facial periférica esquerda, disestesia de V2/V3, fraqueza nas mãos, na dorsiflexão e flexão plantar do pé e extensão da perna, piores à esquerda, e hipoestesia álgica L5-S1 esquerda. A RM com contraste apresentava captação paquimeningea e nos ramos do trigémio e facial. A biópsia de nervo sural demonstrou perda de fibras mielinizadas e células mononucleares (T CD3+) nos vasos do perinervo. Esteve internada por quadro de pancitopenia interpretada como para-infecciosa. Recorreu novamente ao SU por parésia do III e VII esquerdos, com melhoria após metilprednisolona. O estudo bioquímico, serológico e imunológico (incluindo anti-neurofascina, contactina e CASPR1) foi negativo.

Conclusões Portanto, sintomaticamente, trata-se de um caso com múltiplo atingimento topográfico sequencial, nomeadamente, radiculoplexopatia múltipla, neuropatia sensitivo-motora e craniana, progressivas e flutuantes. Considerou-se a hipótese de doença inflamatória/autoimune.

EP22 - NEUROPATIA PERIFÉRICA EM DOENTE COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO (LES) DIFICULTA DIAGNÓSTICO DE AMILOIDOSE POR TRANSTIRRETINA COM POLINEUROPATIA (ATTRV-PN)

Artur Nascimento¹; Isabel Conceição²

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Hospital Santa Maria - CHULN

Introdução: A neuropatia periférica diretamente atribuível ao LES ocorre em 1-3% dos doentes e apresenta-se precocemente no curso da doença. Pode manifestar-se como polineuropatia puramente sensitiva (23%), sensitivo-motora (25%), com envolvimento de pequenas fibras (17%) ou autonómica (<0,1%).

A amiloidose por transtirretina (amiloidose ATTRv) é uma doença hereditária autossómica dominante caracterizada por deposição multissistémica de amiloide extracelular. A apresentação inicial clássica é uma polineuropatia de pequenas fibras, dependente do comprimento, progredindo para uma polineuropatia sensitivo-motora, com envolvimento autonómico.

Caso Clínico:

Uma mulher de 65 anos, seguida em consulta de Reumatologia por LES, iniciou parestesias da mão direita com alteração da perceção da temperatura e cansaço extremo. Realizou estudos eletrofisiológicos que não revelaram alterações. Os sintomas progrediram lentamente durante cinco anos, passando a envolver os membros inferiores (padrão disto-proximal, simétrico). Repetiu investigação que revelou abolição do reflexo H bilateralmente. Suspeitando de polineuropatia do LES, cumpriu diferentes regimes de imunossupressão, sem melhoria.

Após período prolongado sem seguimento, foi reavaliada em consulta, apresentando hipoestesia e disestesias dos quatro membros, visão turva, nictúria, diarreia e marcha com apoio unilateral (PND IIIA). O EMG revelou uma polineuropatia axonal sensitivo-motora crónica, com padrão disto-proximal. O teste genético confirmou o diagnóstico de amiloidose ATTRv V30M. Diagnosticada amiloidose vítrea, foi submetida a vitrectomia do olho esquerdo. Por se encontrar em estadio II, iniciou Patisiran, com melhoria do cansaço e estabilidade neurológica.

Conclusão: A neuropatia de pequenas fibras é uma manifestação precoce de ambas as patologias e cuja investigação por estudos de condução nervosa é frequentemente inocente. Consequentemente o diagnóstico diferencial é desafiante, dificultando a correta e atempada instituição de terapêutica dirigida.

A divulgação deste caso incentiva a um baixo limiar de suspeita para pedir o teste genético da amiloidose ATTRv, dado que o tratamento precoce se traduz em melhores resultados, podendo evitar a progressão da incapacidade pela doença.

EP23 - MIOPATIA DE MIYOSHI NOS AÇORES: APRESENTAÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Fábio Gomes¹; Leonor Bettencourt²; Olinda Rebelo¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Luís Negrão¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia do Hospital Santo Espírito da Ilha Terceira, Açores

INTRODUÇÃO As mutações no gene da disferlina (DYSF gene) causam, na maioria dos casos, uma miopatia distal, com envolvimento predominante dos músculos posteriores das pernas. A doença manifesta-se habitualmente no início da idade adulta, a evolução clínica é indolente e a incapacidade motora grave surge 2-3 décadas após o início da doença.

CASO CLÍNICO

Jovem, de 25 anos, do sexo feminino e natural da Ilha Terceira do Arquipélago dos Açores, é observada em consulta de doenças neuromusculares por falta de força nos membros inferiores com início nos últimos 6 meses causando dificuldades na marcha e em subir escadas. Não apresentava antecedentes patológicos de relevo e não tinha história familiar positiva para doença semelhante. Os pais eram primos em 2º grau. Ao exame neurológico destacava-se: diminuição da força muscular bilateral e distal dos músculos posteriores das pernas, com incapacidade de marcha em pontas e normal em calcanhares e atrofia dos músculos posteriores das pernas. Os reflexos aquilianos estavam abolidos. Do estudo complementar realizado refere-se uma elevação da CK de cerca de 4000 U/L e o estudo electromiográfico apresentava características miopáticas. Foi pedido o estudo genético para o gene *DYSF* que revelou a variante patogénica c.2875C>T p.(Arg959Trp) em homozigotia.

CONCLUSÃO Apresentamos um caso clínico com as características clássicas de Miopatia de Miyoshi, do ponto de vista clínico e laboratorial. A Miopatia de Miyoshi com confirmação molecular, foi descrita no território continental de Portugal em 2000 e este caso clínico demonstra a existência, pela primeira vez, da doença nos territórios insulares portugueses, nomeadamente no Arquipélago dos Açores.

EP24 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA ASSOCIADA A VARIANTE GENÉTICA NO GENE SOD1 – DOENÇA ATÍPICA COM CURSO RAPIDAMENTE PROGRESSIVO

Mariana Seco¹; Isabel Moreira^{2,3}; Hugo Oliveira⁴; Sandra Moreira¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Médio Ave; 3 - Serviço de Neurologia, Trofa Saúde Hospital Privado de Gaia; 4 - Serviço de Medicina Interna, Equipa de Cuidados Paliativos, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A esclerose lateral amiotrófica (ELA) caracteriza-se por um fenótipo motor heterogéneo. Cerca de 10% dos casos têm etiologia genética, havendo variantes que podem ter apresentações particulares, como o predomínio de sinais de segundo neurónio motor em certas variantes do gene *SOD1*.

Caso clínico:

Homem de 51 anos avaliado em agosto de 2022 por défice de força cervical e dos membros, com início dois meses antes. Apresentava antecedentes de parésia facial periférica esquerda, sem história familiar de doenças neurológicas. Ao exame neurológico destacava-se parésia facial periférica esquerda, *drop head*, tetraparésia ligeira e reflexo bicipital esquerdo não despertável. No mês seguinte evoluiu com disartria e disfagia, atrofia e fasciculações da língua, agravamento motor, atrofia e fasciculações nos membros superiores e hiperreflexia nos membros inferiores. Apresentava já disfunção ventilatória restritiva na espirometria.

Na eletromiografia documentaram-se fasciculações em músculos cervicais e dos membros superiores, e potenciais de desnervação na musculatura peri-escapular. RMs crânio-encefálica e cervical e TC cervico-toraco-abdomino-pélvica sem alterações relevantes. Não apresentava alterações analíticas e os anticorpos onconeuronais foram negativos. Foi feito o diagnóstico de ELA e o doente iniciou riluzol. O estudo genético relevou uma variante em heterozigotia no gene *SOD1* – c.319_324del (p.(Leuc197_Ser108del)).

Apresentou rápida deterioração neurológica: em dezembro foi submetido a gastrostomia percutânea endoscópica e ventilação não invasiva; em fevereiro ficou totalmente dependente de VNI, anártrico e sem capacidade de marcha, evoluindo para estado *locked-in* em março. Faleceu em maio de 2023 no contexto de pneumonia, antes de ser possível iniciar terapêutica génica.

Conclusão: Apresentamos um caso de ELA associada a variante no gene *SOD1*, com fenótipo rapidamente progressivo e que evolui com estado *locked-in* e falecimento em menos de um ano. Destacamos a relevância do estudo genético, mesmo sem história familiar, pela possibilidade de deteção de mutações de novo, aconselhamento genético e possibilidade de terapêutica génica dirigida.

EP25 - DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER PAUCISSINTOMÁTICA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Bárbara Alves Rodrigues¹; Inês Carmo E Pinto¹; Miguel Pinto²; Rafael Fidalgo Roque³; Marco Fernandes¹; André Caetano¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3 - Serviço de Neuropatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: As distrofinopatias são a causa mais prevalente de miopatia hereditária no sexo masculino, resultando de mutações ao nível do gene da distrofina. Ao contrário da distrofia muscular de Duchenne, com achados clínicos e laboratoriais mais homogêneos, a distrofia muscular de Becker caracteriza-se por um espectro mais amplo de manifestações com uma menor correlação entre clínica e dados dos meios complementares de diagnóstico.

Caso Clínico: Doente sexo masculino, 23 anos, melanodérmico, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Aos 16 anos, inicia queixas de cansaço e mialgias ao nível dos compartimentos anterior e posterior das coxas, com agravamento após a prática de exercício físico, complicado com um episódio de rabdomiólise. Analiticamente apresentava CK persistentemente elevada na ordem de 3000 U/L acompanhada por elevação de mioglobina, transaminases e LDH. Pela idade de início de sintomas, quadro de mialgias desencadeadas pelo exercício físico e elevação persistente de CK, colocou-se como hipótese mais provável tratar-se de uma miopatia metabólica. O eletromiograma revelou potenciais de unidade motora miopáticos ao nível dos músculos deltoide, extensor comum dos dedos e rectos femorais; doseamento de carnitina e acil-carnitina sem alterações; biópsia muscular a revelar várias fibras de contornos arredondados dispersas/em pequenos grupos, sem outras alterações, nomeadamente na imunohistoquímica; ecocardiograma transtorácico sem alterações e painel miopatias metabólicas com identificação de mutação patogénica no gene DMD, previamente descrita em doentes com distrofia de Becker.

Discussão e conclusões: Este caso ilustra a inespecificidade de achados clínicos e laboratoriais na distrofia muscular de Becker assim como a possibilidade de doentes oligossintomáticos apresentarem marcação de distrofina normal em biópsia de músculo. Salientamos a importância de equacionar a pesquisa de mutações no gene DMD perante doentes com hiperCKémia e mialgias induzidas pelo exercício com estudo negativo para miopatias metabólicas.

EP26 - DOENÇA NEURÓNIO MOTOR JUVENIL ASSOCIADO A MUTAÇÃO NO GENE SYNE1

Marta Magriço¹; Marco Fernandes¹; André Caetano¹; Luís Santos¹; José Carlos Ferreira²

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neuropediatria, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental

Introdução: Mutações no gene SYNE1 foram originalmente descritas em doentes com ataxia cerebelosa pura lentamente progressiva. Contudo, atualmente o espectro clínico das mutações no gene SYNE1 é heterogéneo e inclui doença do neurónio motor. Doença neurónio motor associada a mutação gene SYNE1 foi raramente reportada.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso de uma criança do sexo feminino de 15 anos, período perinatal sem intercorrências, sem atraso na aquisição de etapas motoras, mas com perturbação do desenvolvimento intelectual com dificuldade na aquisição de linguagem. Destacava-se história de consanguinidade na família e uma irmã, atualmente com 9 anos, seguida em consulta neuropediatria por paraparésia espástica em investigação. Observada em consulta de neuropediatria aos 11 anos por perturbação da marcha com cerca de um ano de evolução. Ao exame neurológico destacava-se tetraparésia de predomínio distal, síndrome piramidal bilateral, com espasticidade membros inferiores, hiperreflexia OT generalizada, clonus aquiliano inesgotável e RCP extensores, ainda proeminente atrofia da eminência tenar e dos interósseos das mãos e dos pés. Realizou RM-CE sem alterações de relevo. Estudo eletromiográfico revelou lesão axonal puramente motora difusa moderada-grave detetada nos músculos de inervação cervical, dorsal e lombossagrada. Admitindo a possibilidade de doença neurónio motor juvenil, foi realizado teste genético que revelou mutação no gene SYNE1 em homozigotia (c.21401del). A doente evoluiu ao longo dos últimos 5 anos com agravamento progressivo da tetraparésia espástica com *wrist drop* e ainda tremor postural e cinético dos membros superiores.

Conclusão: O presente caso ilustra um fenótipo de esclerose lateral amiotrófica de início juvenil associado a uma mutação no gene SYNE1, destacando-se a sua heterogeneidade fenotípica. A utilização de painéis genéticos na doença neurónio motor infantil é uma ferramenta de diagnóstico essencial para a identificação de possíveis mutações causadoras de doença.

EP27 - A CORTICOTERAPIA CONTINUA A SALVAR O DIA DO NEUROLOGISTA

Vânia Almeida¹; Patricia Grilo¹; João Barroso²; Sónia Costa¹; Cândida Barroso¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Vila Franca de Xira; 2 - Serviço de Medicina Interna, Hospital Vila Franca de Xira

A polineuropatia inflamatória desmielinizante é classificada de acordo com a evolução temporal do quadro clínico, com relevância em termos de escolha de terapêutica inicial, prognóstico e necessidade de imunomodulação crónica.

Apresentamos caso de fronteira entre SGB com flutuação e CIDP aguda com resposta atípica ao tratamento imunomodulador.

Doente de 34 anos, saudável, uma semana antes do internamento inicia dor nos membros inferiores (MIs), seguida de disestesias perilabiais e nos 4 membros, e fraqueza muscular progressiva, estabilizando 2 dias antes da admissão. A observação apresentava tetraparésia ligeira e hipostesia proximal nos MIs e distal nos 4 membros, arreflexia e marcha com discreto pé pendente bilateral.

O LCR revelou dissociação albuminocitológica e o EMG revelou polineuropatia desmielinizante.

Iniciou-se IgEV 2g/Kg mantendo defeito neurológico estável até último dia de tratamento, quando surge diparésia facial, disfonia, disfagia e agravamento da tetraparésia com perda de marcha. Admitido em unidade de cuidados intermédios, repete ciclo de IgEV com estabilização clínica e alguma melhoria neurológica. Não desenvolveu insuficiência respiratória ou disautonomia. Manteve estabilidade clínica nas duas semanas seguintes e teve alta orientado para centro de reabilitação.

Um mês depois após o início do quadro tem novo agravamento dos défices neurológicos, com tetraparesia grave de predomínio proximal, incapacidade total para a marcha e disfagia com necessidade de adaptação da consistência alimentar.

Optou-se então por corticoterapia, fazendo metilpredisolona EV 1g 5 dias seguida de lepicortinolo 20 mg/dia. Durante o tratamento registou-se melhoria dos défices com recuperação completa em 2-3 semanas, mantida às 8 semanas.

Apresentamos caso de fronteira entre AIDP e CIDP, a gravidade e envolvimento de pares cranianos sugere a primeira mas o quadro progressivo sugere CIDP aguda. A particularidade é a resposta parcial e transitória à IgEV, com marcada resposta à corticoterapia, terapêutica não recomendada na primeira e preterida na segunda devido sobretudo ao perfil de segurança.

EP28 - VASCULITE ASSOCIADA A ANCA – UMA FORMA DE APRESENTAÇÃO ATÍPICA

Ana Azevedo¹; Cátia Oliveira²; Bárbara Teixeira²; Márcio Cardoso³; Catarina Santos²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 2 - o Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga; 3 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A vasculite associada a ANCA é uma entidade rara com formas de apresentação variável, mas geralmente com atingimento respiratório e/ou renal.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 70 anos, sem antecedentes, com quadro com um mês de evolução de queixas álgicas dos membros inferiores (MI) e dificuldades na marcha, associadas a úlceras perineais na última semana. Ao exame neurológico apresentava paraparesia assimétrica de predomínio distal, com ROT abolidos nos MI e défices de todas as modalidades sensitivas até ao maléolo (pior à direita). No estudo analítico apresentava aumento de parâmetros inflamatórios, mas LCR sem alterações. O estudo de condução nervosa inicial revelou ausência de potenciais sensitivos e motores nos MI, com assimetria por preservação vestigial do potencial motor do nervo peroneal esquerdo e, nos membros superiores (MS), os potenciais motores dos nervos medianos tiveram amplitude ligeiramente reduzida à direita e no limite inferior da normalidade à esquerda. O estudo eletromiográfico revelou perda de potenciais de unidades motores no músculo tibial anterior, mais acentuada à direita, com sinais de desnervação ativa, e não ativou adequadamente os demais músculos avaliados. A biópsia cutânea revelou uma vasculite linfocítica. A RM abdomino-pélvica demonstrava múltiplos gânglios volumosos e a RM lombossagrada sem alterações. No estudo imunológico tinha ANA, anti-dsDNA e ANCA (anti-PR3) positivos. Assumida vasculite associada a ANCA, com atingimento neurológico e cutâneo. Fez 3 dias de metilprednisolona 1000mg e posteriormente prednisolona 60mg/dia. Após uma semana, apresentou melhoria sintomática e um novo estudo neurofisiológico mostrou uma polineuropatia periférica axonal sensitivo-motora assimétrica, com envolvimento discreto de MS, sem sinais de desnervação ativa. Pela gravidade do quadro, decidido tratamento imunomodulador com rituximab.

Conclusão: O envolvimento isolado do SNP, sem atingimento renal e pulmonar, é raro nas vasculites associadas a ANCA, no entanto deve ter-se em conta este diagnóstico, pois a corticoterapia pode alterar o prognóstico.

EP29 - CASO CLÍNICO: FORMA RARA DE DISTROFIA MUSCULAR DAS CINTURAS ASSOCIADA A DEFEITOS NO GENE *POGLUT1*

Catarina Borges²; Sara Lima²; Michel Mendes²; Jorge Oliveira¹; Andreia Veiga^{2,3}

1 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução O gene *POGLUT1* codifica para a proteína O-glucosiltransferase, interveniente na via Notch essencial para o desenvolvimento e regeneração do músculo esquelético. Variantes patogénicas neste gene associam-se à doença de Dowling-Degos (DDD), manifesta por alterações cutâneas e de transmissão autossómica dominante, e à distrofia muscular das cinturas tipo 21 de transmissão autossómica recessiva (LGMDR21).

Caso Clínico

Senhora de 40 anos, sem antecedentes relevantes, que pelos 29 anos iniciou quadro de compromisso motor de predomínio proximal associado a perda de massa muscular na região pélvica e coxas. Apurada a existência de consanguinidade (bisavó paterna e bisavó materno irmãos) e avó materna com alteração da marcha não estratificada. Ao exame objectivo com cifoescoliose, escápula alada à direita, atrofia dos músculos proximais da cintura pélvica e escapular sendo proeminente no compartimento anterior das coxas, com défice motor proximal simétrico associado e marcha miopática. Assim, clínica sugestiva de miopatia das cinturas de possível etiologia genética. Após exclusão de patologia metabólica, infecciosa e auto-imune, foi realizado painel multigene para distrofia muscular das cinturas que documentou variantes do gene *POGLUT1* de significado clínico indeterminado: NM_152305.2: c.548G>A (p.(Arg183Gln)) e c.836G>A (p.(Arg279Gln). Estudo genético nos progenitores confirmou tratar-se de heterozigotia composta. Complementada investigação com RM dos membros inferiores e revelada atrofia e involução adiposa dos compartimentos anterior e posterior da coxa, poupando as regiões mais superficiais, exibindo padrão de envolvimento centrífugo típico da LGMDR21.

Conclusões A apresentação fenotípica deste caso é idêntica à descrição clássica da LGMDR21 e destaca-se por se tratar de uma heterozigotia composta. A primeira variante já foi descrita por Ralser et al. e Servián-Morilla et al., respetivamente como causa de DDD e LGMDR21. A segunda é pela primeira vez descrita. Face aos novos elementos reunidos nesta investigação e às evidências já descritas, ambas as variantes poderão ser reclassificadas como patogénicas e causadoras de doença.

EP30 - FENÓTIPO DE SOBREPOSIÇÃO DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL COM NEUROPATIA MOTORA HEREDITÁRIA DISTAL POR MUTAÇÃO NO GENE DA CO-ENZIMA Q7

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Eduarda Alves¹; Catarina Santos¹

1 - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: Existe sobreposição clínica entre as neuropatias motoras hereditárias distais e as atrofias musculares espinhais de predomínio distal e muitos casos não têm ainda causa genética conhecida.

Caso clínico:

Apresentamos uma fratria de três irmãos seguidos em consulta de Neurologia. O irmão mais velho, 43 anos, iniciou aos 11 anos um quadro de dificuldades na marcha e na destreza manual; ao exame, apresentava uma tetraparésia flácida de predomínio distal, com atrofias nas mãos e nos membros inferiores, raras fasciculações, sem alterações sensitivas. O segundo irmão, 38 anos, reside e é seguido em França, por um quadro mais frustre com início aos 17 anos. A irmã mais nova, 27 anos, iniciou um quadro semelhante aos 11 anos. Os estudos eletrofisiológicos dos dois irmãos seguidos cá mostravam sinais de desnervação ativa difusa dos membros superiores e inferiores, de predomínio distal, e potenciais de ação motores de baixa amplitude, com potenciais sensitivos normais – a sugerir quadro de atrofia muscular espinhal. No irmão mais velho, foram testados os genes *SMN1*, *SMN2*, *ALS2* e *HSPB1*, que foram negativos. Na irmã, foram pedidos painéis NGS para atrofia muscular espinhal e neuropatia motora hereditária distal, também negativos. No seguimento do irmão residente em França, identificou-se uma mutação de significado indeterminado c.3G>T em homozigotia no gene da co-enzima Q7 (que participa na biossíntese de coenzima Q10). Esta mutação foi posteriormente detetada nos outros dois irmãos em homozigotia e nos pais em heterozigotia, e foi demonstrada a sua natureza patogénica *in vitro*. Os três doentes iniciaram reposição com co-enzima Q10, apresentando ligeira melhoria clínica.

Conclusões: Descrevemos uma família na qual foi descoberta uma mutação com transmissão recessiva no gene da co-enzima Q7, responsável por um fenótipo de sobreposição de neuropatia motora distal hereditária e atrofia muscular espinhal. Esta descoberta poderá ter implicações diagnósticas e terapêuticas noutros casos semelhantes.

EP31 - CHARCOT-MARIE-TOOTH 4B3 – DIVERSIDADE DO FENÓTIPO E FATORES CONFUNDIDORES

Lénia Silva¹; Liliana Igreja²; Raquel Samões¹; Miguel Pinto³; António Marinho⁴; Jorge Oliveira^{5,6}; Marina Magalhães¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto, Portugal; 6 - UniGENE, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal

Introdução Charcot-Marie-Tooth (CMT) 4B3 é uma das formas desmielinizantes autossómicas recessivas mais raras do CMT. Polineuropatias por autoimunidade sistémica são frequentemente axonais.

Caso clínico

Mulher, 46 anos, com antecedentes de complicações peri-parto, estrabismo, escoliose, pés *cavus* e ataxia ligeira da marcha desde a infância. Aos 32 anos, após gravidez, recorre à consulta por agravamento da marcha, previamente considerada não progressiva. Ao exame apresentava estrabismo divergente, latência das sacadas oculares, tremor mentoniano, disartria escândida, arreflexia generalizada, sem défices motores e distonia da face, mão direita e háluxes. Associadamente, hipostesia vibratória e álgica distal nos quatro membros, sensibilidades posturais normais e ataxia axial ligeira. A RM-CE mostrou ligeiro alargamento dos sulcos da folia cerebelosa, a eletromiografia descreveu polineuropatia axonal sensitivo-motora (confirmada em biópsia do nervo sural), LCR normal e estudo sistémico com anti-SSA, ANA, fator reumatóide e VS elevados. A biópsia das glândulas salivares e o painel genético de ataxias foram negativos. Assumiu-se o diagnóstico de síndrome Sjögren (SS) e agravamento clínico pelo seu envolvimento neurológico periférico, numa doente com ataxia não progressiva. Iniciou-se rituximab, com melhoria subjetiva e transitória da marcha e normalização dos parâmetros inflamatórios. Durante o seguimento, verificou-se um curso lentamente progressivo, com períodos de agudização (intercorrências), motivando revisão diagnóstica e investigação adicional. Atualmente, a doente apresenta, ainda, envolvimento de nervos cranianos (abducente e facial bilateralmente), tetraparésia arrefléxica (predomínio distal) e ataxia grave da marcha com *steppage* bilateral. O exoma clínico identificou duas variantes no gene *SBF1*: NM_002972.4:c.1783C>T(p.(Arg595*)) e c.3571C>T(p.(Arg1191Cys)), não reportadas na literatura. O estudo familiar evidenciou heterozigotia composta.

Conclusão CMT4B3 é uma neuropatia genética muito rara, associada a variantes no gene *SBF1/MTMR5*, com conhecida diversidade fenotípica. Os sinais cerebelosos podem evidenciar-se na infância, surgindo a polineuropatia posteriormente no curso da doença. Neste caso, a suspeita de envolvimento neurológico pela SS e aparente resposta ao rituximab dificultaram o diagnóstico.