



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-001 - EPILEPTOGENIC FOCAL LESIONS IN DRAVET SYNDROME: A WARNING FOR EXPLORERS

Rita Ventura<sup>1</sup>; Álvaro Beltrán Corbellini<sup>2</sup>; Rafael Toledano<sup>2</sup>; Irene Sanchez-Miranda<sup>2</sup>; Irene García-Morales<sup>2</sup>; Antonio Gil-Nagel<sup>2,3</sup>

1 - Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - Hospital Ruber Internacional, Madrid, Spain; 3 - Fundación Iniciativa por las Neurociencias (FINCE), Madrid, Spain

**Purpose:** Most patients with Dravet syndrome (DS) usually have normal or non-specific findings on neuroimaging studies. However, a small number of patients have been observed to display focal abnormalities, which may potentially modify the epilepsy phenotype. We report a case series of patients with DS caused by SCN1A variants who also have additional focal brain lesions, and aim to provide details regarding their clinical course, electrographic findings, and imaging features.

**Methods:** We reviewed the electronic medical records of patients diagnosed with developmental and epileptic encephalopathies in our center, from January 2000 to December 2022, identifying 90 patients with DS resulting from SCN1A variants. Within them, patients displaying focal brain lesions were eligible.

**Results:** Five patients (four males and one female), with median age 26 years, were included. All patients exhibited clinical and electroencephalographic features consistent with the spectrum of DS. Sequencing analysis of SCN1A gene identified pathogenic variants. Upon MRI studies, two patients were diagnosed with focal cortical dysplasia (FCD), while the remaining three patients had cystic lesions. Prior to our initial evaluation, three patients had already undergone resective epilepsy surgery in other centers, with no improvement in seizure frequency. Neuropathology studies revealed the presence of FCD type IIA in one patient, and intracranial teratomas and a dysembryoplastic neuroepithelial tumor (DNET) in two other patients.

**Discussion:** When assessing the significance of a genetic variant in individuals undergoing preoperative evaluation, it is crucial to conduct a comprehensive analysis to understand its relevance for the patient's phenotype and its potential impact on surgical outcomes. If there is evidence that epilepsy in individuals with DS is influenced by a specific focal structural lesion, resective surgery should be carefully considered as an option after precise pharmacological treatment, acknowledging that the presence of an SCN1A pathogenic variant will consistently affect the expected outcome.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-002 - RELAÇÃO ENTRE O ESTADO ESTATURÓ-PONDERAL E A GRAVIDADE DA EPILEPSIA EM DOENTES COM EPILEPSIA FÁRMACO-RESISTENTE E NÃO FÁRMACO-RESISTENTE**

Cristiana Azevedo<sup>1</sup>; Fábio Cardoso<sup>1,2</sup>; Rui Poinhos<sup>1</sup>; Marta Carvalho<sup>3,4</sup>; Mafalda Seabra<sup>3,4</sup>

1 - Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação da Universidade do Porto (FCNAUP); 2 - Serviço de Nutrição do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto (CHUSJ); 3 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto (CHUSJ); 4 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto (FMUP)

**INTRODUÇÃO:** A epilepsia associa-se a várias complicações sociais e comportamentais, com importante impacto para a vida dos doentes. Dada a escassez de dados sobre caracterização dos hábitos alimentares dos mesmos torna-se essencial realizar a sua avaliação e perceber de que forma estes se relacionam com o desenrolar da doença.

**OBJETIVOS:** Avaliar a ingestão e o estado estaturó-ponderal de adultos com epilepsia fármaco-resistente (EFR) e não fármaco-resistente (EnFR), adequação face às recomendações nutricionais vigentes bem como relação com a gravidade da epilepsia.

**METODOLOGIA:** Estudo observacional descritivo numa amostra de conveniência de doentes com epilepsia seguidos na consulta externa do CHUSJ entre 09/2022 e 01/2023. Foram medidos peso e altura, com consequente classificação do Índice de Massa Corporal (IMC) e aplicados o Questionário de Frequência Alimentar (QFA) semi-quantitativo e a *Liverpool Seizure Severity Scale 2.0* (LSSS 2.0). Aplicaram-se os testes de Mann-Whitney e o coeficiente de correlação de Spearman com confiança de 95%.

**RESULTADOS:** Amostra de 84 doentes, 56% homens, com média de 43 anos (DP=15), 34,5% EFR. A prevalência de baixo peso foi de 6,0% e excesso de peso de 47,7%. Verificaram-se diferenças significativas entre EFR e EnFR na mediana de IMC (26,5 vs. 23,9 kg/m<sup>2</sup>; p=0,012), de ingestão de açúcares (129,1 vs. 100,9 g; p=0,036) e da percentagem de contribuição da gordura para o valor energético total (30,9 vs. 36,0%; p=0,043). Observaram-se ainda correlações positivas entre o IMC e a gravidade da epilepsia na EnFR (Rs= 0,275; p=0,049) e entre o consumo de cafeína e a gravidade da epilepsia na EFR (Rs=0,417; p=0,024).

**CONCLUSÃO:** Os doentes com epilepsia na nossa amostra apresentam uma ingestão de macronutrientes desequilibrada, com maior prejuízo nos doentes com ER. Maior IMC associou-se a maior gravidade da epilepsia.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-003 - CHARACTERIZATION AND QUANTIFICATION OF EPILEPSY PATIENTS WITH HOSPITAL EPISODES IN PORTUGAL

Carla Bentes<sup>1,2,3,4</sup>; Nuno Canas<sup>4,14,16</sup>; Hugo Pedrosa<sup>5</sup>; João Completo<sup>6</sup>; Fábio Pereira<sup>5</sup>; Magda Carrilho<sup>5</sup>; José Lopes Lima<sup>4,7,8,9</sup>; Cristina Pereira<sup>4,10,11</sup>; Ricardo Rego<sup>4,12,13</sup>; Helena Rocha<sup>4,12,13</sup>; Francisca Sá<sup>4,14,15</sup>; Francisco Sales<sup>4,11,17</sup>; Manuela Santos<sup>4,18,19</sup>; Rute Teotónio<sup>4,11,17</sup>

1 - Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte-Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2 - Department of Neurosciences and Mental Health (Neurology), Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3 - Centro de Estudos Egas Moniz. Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4 - Liga Portuguesa Contra a Epilepsia (Portuguese Chapter of the International League Against Epilepsy), Portugal; 5 - RWAS IQVIA Solutions Portugal, Oeiras, Portugal; 6 - IQVIA Solutions Portugal, IASIST – Payers, Providers and Government, Oeiras, Portugal; 7 - Neurology Department, Hospital Lusíadas Porto, Porto, Portugal; 8 - Neurology Department, Hospital da Misericórdia do Porto, Porto, Portugal; 9 - Neurology Department, Hospital da Luz Arrábida, Vila Nova de Gaia, Portugal; 10 - Neuropediatrics and Neurophysiology Department – Pediatric Hospital, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 11 - Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 12 - Neurophysiology Unit, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 13 - Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 14 - Reference Centre of Refractory Epilepsies, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 15 - Neurology Department, Hospital Egas Moniz, Lisboa, Portugal; 16 - Neurology Department, Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal; 17 - Neurophysiology Unit, Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 18 - Neuropediatrics Department, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 19 - Reference Centre of Refractory Epilepsies (member of EpiCARE), Centro Hospitalar e Universitário de Santo António, Porto, Portugal

**Introduction:** Epilepsy affects 50 million individuals globally and has a significant impact on socio-economic burden. The lack of evidence on current epidemiology and patient characterization creates uncertainty regarding epilepsy's impact in Portugal.

**Objectives:** The objective of this study is to characterize and quantify the epilepsy patients with hospital admissions and/or procedures and analyze their associated comorbidities and mortality.

**Methods:** A multicentre retrospective study was conducted using hospital production data of epilepsy patients. The study included patients diagnosed with International Classification of Diseases-9/10 codes related to epilepsy, between 2015 and 2018 in the Portuguese National Health Service. Patient characterization and quantification were done for the population with epilepsy diagnosis and specific analyses were performed only on patients with epilepsy as primary diagnosis.

**Results:** A total of 80,494 episodes were recorded, of which 18% to 19% of patients had episodes directly related to epilepsy. From those, 1,003 led to hospitalizations with less than 24 hours of stay, with average length of stay of 8 days. A total of 49,481 epilepsy patients were identified and 2,885 to 3,241 had hospitalizations/procedures related to epilepsy between 2015 and 2018. From 2017 to 2018, 61.4% of patients had epilepsy without Status Epilepticus. There were 1,345 deaths from 2015 to 2018, of which 545 were attributed to epilepsy. Video/radio-telemetered electroencephalography and monitoring of central nervous electrical activity were the most performed procedures specifically related to epilepsy events. Hypertension (24%) and psychiatric disorders (15%) were the most common comorbidities among patients with a primary diagnosis of epilepsy.

**Conclusion:** Although this study showed similar results to other European countries, a prospective epidemiological study is needed to support this observation. Furthermore, our study characterizes the frequency of hospitalized epilepsy patients in Portugal, their comorbidities, mortality, and hospital procedures, allowing a more comprehensive picture of hospitalized epilepsy patients in the country.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-004 - RESPOSTA IMUNE PERIFÉRICA EM EPILEPSIA: UM ESTUDO PRELIMINAR DO PAPEL DOS MONÓCITOS**

Cristina Santos<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>2</sup>; Cláudia Carvalho<sup>1</sup>; Ana Helena Santos<sup>2</sup>; João Chaves<sup>2</sup>; Ricardo Martins-Ferreira<sup>3</sup>; Bárbara Leal<sup>3</sup>

1 - Laboratório de Imunogenética, ICBAS-UPorto; 2 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 3 - UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS-UPorto

Uma resposta inflamatória exacerbada contribui para o desenvolvimento e progressão das crises epiléticas. Pensa-se que esta desregulação imune não ocorre apenas no Sistema Nervoso Central (SNC) mas pode ser também observada à periferia. Diversos estudos clínicos e experimentais demonstraram que as crises epiléticas estão associadas ao aumento nos níveis séricos de citocinas pro-inflamatórias (doi: 10.3390/ijms22094395). Foi ainda observado que após uma crise os monócitos do sangue periférico podem infiltrar-se no SNC contribuindo para o desenvolvimento da resposta imune local (doi: 10.3390/ijms22094395). Com este estudo pretendemos avaliar a resposta imune de monócitos periféricos em doentes com epilepsia e em indivíduos controlos. Foram estudados 4 doentes com Epilepsia do Lobo Temporal Mesial (MTLE; 4F, 44.3 ± 7.8 anos) e 4 indivíduos controlos saudáveis (4F, 42 ± 2,3 anos). A expressão dos genes P2RX7, TLR4 e IL1B foram quantificadas em monócitos do sangue periférico. Ao contrário do observado em tecido cerebral em que estes genes estão sobreexpressos nos doentes com MTLE (doi: 10.1016/j.jneuroim.2017.10.014), não foram observadas diferenças estatisticamente significativas nas células periféricas. Após 4 dias em cultura os monócitos foram estimulados com LPS por 24h. Verificou-se que o LPS induz um aumento da libertação dos microRNAs miR-146a e miR-22. Apesar de não serem observadas diferenças estatisticamente significativas entre doentes e controlos, verifica-se que o aumento da libertação de microRNAs em monócitos estimulados vs não estimulados é mais pronunciado nos doentes (miR-46a: p=n.s.; miR-22: p = 0,020).

Embora preliminares estes dados parecem indicar que uma desregulação epigenética da resposta imune periférica em doentes com MTLE-HS. Estes dados estão a ser verificados numa população mais alargada e está a ser feita uma caracterização mais exaustiva dos monócitos periféricos .

Financiamento: FCT bolsa: 2022.10372.PTDC

## **CO-005 - IMPLANTAÇÃO DE ELÉTRODOS INTRACEREBRAIS NA AVALIAÇÃO E TRATAMENTO DE EPILEPSIAS REFRACTÁRIAS: EXPERIÊNCIA DE SEIS ANOS NUM CENTRO DE REFERÊNCIA NACIONAL**

Catarina Caldeiras<sup>1</sup>; Helena Rocha<sup>1,2</sup>; Clara Chamadoira<sup>3</sup>; Manuel Rito<sup>3</sup>; Ricardo Rego<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 - Unidade de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3 - Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

**Introdução:** A investigação invasiva com eléctrodos intracerebrais (iEEG/SEEG) é crescentemente utilizada na avaliação de epilepsias refractárias complexas. Além da vertente diagnóstica primária, pode ter também intuito terapêutico e, apesar de invasiva, é geralmente considerada segura e eficaz. A análise local da eficácia e morbidade pode ser útil para melhorar os desfechos cirúrgicos.

**Objectivos:** Estimar a prevalência de complicações e avaliar o desfecho cirúrgico em doentes submetidos a iEEG.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo. Incluídos todos os doentes submetidos a iEEG num centro de referência (01/11/2017-31/08/2023). Recolhidos e analisados dados sociodemográficos e clínicos.

**Resultados:** Realizaram-se 48 iEEG em 47 doentes, (26 feminino [54,3%]; mediana de 41 anos [26-42]). A classificação mais frequente foi epilepsia temporal (n=20; 41,7%), seguida de multilobar (n=11; 22,9%). A etiologia mais frequente foi a esclerose hipocampal (n=11, 22,9%) seguida pela displasia cortical focal (n=10; 20,8%).

A duração mediana da implantação foi 6 dias (5-7). A mediana de eléctrodos por monitorização foi 11 (9-13) e a de contactos 156 (123-178). Desde 2021 realizaram-se 14 termocoagulações (29,1%). Registaram-se 5 (10,4%) complicações cirúrgicas sem défice permanente (1 infecção externa, 3 hemorragias intracranianas, 1 retenção de eléctrodo) e 6 (12,5%) complicações médicas transitórias (1 sub-oclusão intestinal, 1 AVC assintomático, 1 TVP/TEP e 3 infecções sistémicas *minor*). Três doentes (6,3%) tiveram défices neurológicos (2 transitório, 1 persistente). Quatorze tiveram febre (29,8%). As complicações conduziram a prolongamento do internamento em 6 casos (mediana 1 dia [2,5-4,5]). Dos doentes discutidos (n=44), propôs-se modalidade potencialmente curativa em 37 (84%). Daqueles já intervencionados (n=33), 19 encontram-se em classe IA de Engel (57,5%; mediana seguimento 18 meses (7-22)).

**Conclusão:** Nesta série o procedimento foi globalmente seguro, registando-se apenas uma complicação permanente. As complicações cirúrgicas e médicas foram maioritariamente assintomáticas ou minimamente sintomáticas não resultando em morbimortalidade acrescida. À grande maioria dos doentes foi oferecida uma opção potencialmente curativa.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-006 - ESPECTRO NEUROLÓGICO DA NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 EM ADULTOS

Lénia Silva<sup>1</sup>; Sara Costa<sup>1</sup>; Rita Bastos Ferreira<sup>2</sup>; Diana Pinto<sup>2</sup>; Liliana Igreja<sup>3</sup>; Sofia Pina<sup>3</sup>; João Chaves<sup>1</sup>; João Parente Freixo<sup>2,4</sup>; Joana Damásio<sup>1,2,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, 4099-001 Porto, Portugal; 2 - UniGENe, IBMC- Instituto de Biologia Molecular e Celular, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, 4200-135 Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, 4099-001 Porto, Portugal; 4 - CGPP-Centre for Predictive and Preventive Genetics, IBMC-Institute for Molecular and Cell Biology, i3S-Instituto de Investigação e Inovação em Saúde

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 1 (NF-1) é uma doença autossómica dominante, causada por variantes patogénicas no gene *NF1*. Tem uma apresentação multissistémica complexa, com envolvimento neurológico frequente, e uma prevalência global estimada em 1:2500.

**Objetivos:** Pretende-se analisar a clínica, imagiologia e genética de adultos com NF-1.

**Métodos:** Adquiriram-se retrospectivamente dados demográficos, clínicos, imagiológicos e genéticos, de doentes identificados numa base de dados institucional.

**Resultados:** Identificaram-se 13 doentes (10 famílias não-consanguíneas), 7 (54%) do sexo masculino, com 38,5 [27-44,25] anos. A maioria (11;85%) tinha história familiar de NF-1 em primeiro grau. O início ocorreu na infância, sendo as manchas *café-au-lait* a manifestação mais comum (10;77%). Todos apresentaram envolvimento neurológico, com diferentes fenótipos: sinais piramidais (8;61,5%); cefaleia (6;46,1%); dificuldades de aprendizagem (5;38,5%); doenças do movimento [(4;30,8%) – 3 (23,1%) com distonia e 1 (7,7%) com tiques]; atraso do desenvolvimento psicomotor (2;15,4%) e epilepsia (1;7,7%). Em 4 (30,8%) identificaram-se tumores (2 glioma das vias óticas; 2 neurofibromas plexiformes e/ou 2 neurofibromas espinhais). Todos apresentaram envolvimento cutâneo: manchas *café-au-lait* (11;84,6%), efélides (9;69,2%) e neurofibromas cutâneos (9;69,2%). Manifestações oculares foram detetadas em 9 (69,2%) casos, sendo os nódulos de Lisch os mais comuns (6;66,7%). A RM cerebral revelou hiperintensidades em T2 em 10 (76,9%) doentes, consistentes com vacuolização da mielina, em múltiplas localizações: hipocampo (5;50%), cerebelo (4;40%), gânglios da base (4;40%), tálamo (2;20%), pedúnculo cerebral (2;20%) e/ou corpo caloso (1;10%). Todos apresentaram variantes patogénicas heterozigóticas no gene *NF1*, a maioria com substituição de um nucleótido.

**Conclusão:** Adultos com NF-1 apresentam um espectro heterogéneo de fenótipos neurológicos, sendo a síndrome piramidal a mais comum, provavelmente relacionada com as lesões da substância branca. Salientamos a frequência de doenças do movimento nesta série, que poderá estar sub-reconhecida em coortes prévias.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-007 - OPTICAL COHERENCE TOMOGRAPHY AS A NON-INVASIVE MARKER OF CEREBRAL ALZHEIMER'S DEMENTIA PATHOLOGY BEFORE DEMENTIA**

Diogo Damas<sup>1</sup>; Inês Pais<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Margarida Dias<sup>2</sup>; Pedro Fonseca<sup>2</sup>; Marisa Lima<sup>1,3</sup>; Diana Duro<sup>1,3</sup>; Anuschka Silva-Spínola<sup>3</sup>; João Durães<sup>1,3,4</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,4</sup>; João Lemos<sup>1,3,4</sup>; Isabel Santana<sup>1,3,4</sup>; Inês Baldeiras<sup>3,4</sup>

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Ophthalmology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3 - Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

**Introduction:** Alzheimer's disease (AD) is the leading cause of dementia. Detecting individuals in the early mild cognitive impairment (MCI) stage is crucial, prompting the search for non-invasive and rapid diagnostic methods. Histopathological findings in AD show retinal changes, including retinal nerve fiber layer (RNFL) and ganglion cell layer (GCL) degeneration. Optical coherence tomography (OCT) enables precise retinal layer segmentation. MCI patients often have RNFL thinning, albeit a few studies show thickening instead.

**Objective:** Identify OCT parameters that enable the identification of MCI patients with Alzheimer's disease pathology.

**Methods:** We included MCI patients (Albert's criteria, 2011) from the Dementia Clinic at CHUC. Participants underwent lumbar puncture for CSF-AD biomarkers evaluation, and macular and optic disc OCT. Demographic data, biomarker profiles, and OCT parameters were collected. Patients were divided into two groups according to brain amyloid status, specifically DA+ (CSF A $\beta$ 42/40 < 0.068; n=55) and DA- (CSF A $\beta$ 42/40 > 0.068; n=64). Patients with significant ocular pathology were excluded.

**Results:** There were 119 eyes (62 right eyes: [DA+] 29, [DA-] 33; 57 left eyes: [DA+] 26, [DA-] 31). Groups were age ([DA+] 68.1 $\pm$ 6.3 vs. [DA-] 66 $\pm$ 5.8 years old, p=0.17) and gender-matched ([DA+] 12 males, 41.4% vs. [DA-] 12 males, 36.4%, p=0.075). After controlling for age, in the right eye, nasal RNFL thickness was significantly higher in the [DA+] group (74.9 $\pm$ 10 vs. 69.6 $\pm$ 8.7, p=0.032), as well as central macular perfusion and vessel density (11.1 $\pm$ 2.2 vs. 9.6 $\pm$ 2.7, p=0.039; 25.3 $\pm$ 5.4 vs. 21.8 $\pm$ 6.4, p=0.029, respectively). In the left eye, nasal RNFL thickness was also significantly higher in the [DA+] group (73.5 $\pm$ 8.0 vs. 65.6 $\pm$ 8.2, p=0.001).

**Conclusion:** Thicker RNFL in MCI patients with AD pathology suggests AD-related retinal changes preceding eventual thinning. OCT holds promise for studying CNS neurodegeneration in AD, as noninvasive pre-clinical retinal characterization might aid in finding treatments to halt AD progression.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-008 - STRUCTURAL DISCONNECTION IN ANTERIOR CHOROICAL ARTERY INFARCTION PATIENTS WITH APHASIA**

André Paula<sup>1</sup>; Pedro Nascimento Alves<sup>1,2</sup>; Filipa Miranda<sup>2</sup>; José Fonseca<sup>2</sup>; Ana Catarina Fonseca<sup>1</sup>; Patrícia Canhão<sup>1</sup>; Teresa Pinho-E-Melo<sup>1</sup>; Isabel Pavão Martins<sup>2</sup>

1 - Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Laboratório de Estudos de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

**Introduction:** Aphasia is commonly conceptualized as a disruption of the dual stream language model components. However, there are lesions associated with aphasia that are not completely explained by this model. An intriguing example is left anterior choroidal artery (AChA) infarction.

**Aim:** To investigate the characteristic lesion topography and structural disconnection patterns of left AChA infarction patients who exhibit aphasia.

**Methods:** We conducted an observational retrospective study with left AChA infarction patients admitted in the Stroke Unit between 2012 and 2023. AChA infarction patients without aphasia were used as controls. All patients performed brain MRI during hospitalization. First, lesions were manually delimited and normalized to MNI152 space. Then, disconnectome maps were created using *BCBToolkit Disconnectome* tool. The lesion topography and disconnectome proportion maps of controls was subtracted from the lesion topography and disconnectome proportion maps of cases, and the anatomical patterns were analyzed.

**Results:** We included 4 cases and 7 controls. Three cases exhibited anomia and one had transcortical sensory aphasia. The subtraction of the mean of disconnectome maps of controls from the mean of disconnectome maps of patients revealed two main segments of disconnection only present in aphasic patients: left thalamo-frontal and left fornix. The left thalamo-frontal segment projected predominantly to inferior frontal regions.

**Conclusions:** Our results reveal the anatomical circuits that may explain how AChA infarction may disconnect language processing cortical areas.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-009 - NEUROPSYCHIATRIC SYMPTOMS IN ALZHEIMER'S DISEASE: RELATIONSHIP TO BIOMARKERS

Inês Carvalho<sup>1</sup>; Fábio Gomes<sup>1</sup>; Diana Valente<sup>1,2</sup>; Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Francisco Millet Barros<sup>1</sup>; Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Pedro Faustino<sup>1</sup>; João Durães<sup>1,3</sup>; Marisa Lima<sup>1,3</sup>; Inês Baldeiras<sup>1,3</sup>; Miguel Tábuas-Pereira<sup>1,3,4</sup>; Isabel Santana<sup>1,3,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Portugal.; 3 - CIBB – Center for Innovative Biomedicine and Biotechnology, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.; 4 - FMUC – Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.

**Background:** Neuropsychiatric symptoms (NPS) are frequent in patients with Alzheimer's disease (AD). The association between AD pathophysiology and NPS remains unclear. Several hypotheses were suggested such NPS as non-cognitive manifestations of AD pathology, a consequence of cognitive decline or a result of awareness of cognitive decline. Understanding the underlying biological mechanisms of NPS in AD can expand our understanding and improve the treatment of these symptoms.

**Aims:** To evaluate the association between NPS and the levels of AD biomarkers [CSF amyloid- $\beta$  protein ( $A\beta_{42}$ ), total tau (t-tau) and phosphorylated-tau (p-tau)] and serum Neurofilament light chain (NfL) in patients with AD.

**Methods:** We performed a cross-sectional study, including patients with the diagnosis of AD, supported by CSF biomarkers. The presence of NPS was assessed with Neuropsychiatric Inventory (NPI) and Frontal Behavioral Inventory (FBI) through a structured interview with the patient and the caregiver. Global cognition was evaluated with Mini-Mental State Examination (MMSE). Statistical analysis comprised univariate and multivariate analysis adjusted for potential confounding variables. Statistical significance was set at  $p < 0.05$ .

**Results:** We included 60 patients (72.0% female). Average age of onset was of 64.3 ( $\pm 6.8$ ). Median education was 4.0 (IQR=5.0).  $A\beta_{42}$  was correlated with NPI apathy ( $r = -0.56$ ,  $p = 0.001$ ), FBI loss of spontaneity ( $r = -0.54$ ,  $p = 0.003$ ), personal neglect ( $r = -0.44$ ,  $p = 0.019$ ), loss of insight ( $r = -0.48$ ,  $p = 0.010$ ) and incontinence ( $r = -0.51$ ,  $p = 0.005$ ).  $A\beta_{42}/A\beta_{40}$  was correlated with indifference ( $r = 0.41$ ,  $p = 0.033$ ), personal neglect ( $r = 0.38$ ,  $p = 0.045$ ), disorganization ( $r = 0.38$ ,  $p = 0.045$ ), perseveration ( $r = 0.38$ ,  $p = 0.42$ ) and agitation ( $r = 0.39$ ,  $p = 0.039$ ).

**Discussion/Conclusion:** NPS are common in patients with AD pathology. Lower levels of CSF  $A\beta_{42}$  were associated with the presence of apathy, loss of spontaneity, personal neglect and loss of insight. Differential relationships between  $A\beta_{42}$  and  $A\beta_{40}$  and some NPS may reflect the different rates of parenchymal vs vascular deposition, and comorbid cerebral amyloid angiopathy, meriting further studies.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-010 - MÉTODOS DE AVALIAÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL E DE SARCOPENIA NO DOENTE NEUROLÓGICO INTERNADO: UMA ANÁLISE COMPARATIVA**

Adriana Sá<sup>1</sup>; Ana Rita Borba<sup>2</sup>; Marta Rola<sup>2,3</sup>; Mariana Santos Silva<sup>3</sup>; Fábio Cardoso<sup>2,3</sup>

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

**Introdução:** A doença neurológica pode associar-se à sarcopenia e desnutrição, dado o comprometimento cognitivo e motor associados e alterações na deglutição/ingestão alimentar.

**Objetivos:** Avaliação do estado nutricional e prevalência de sarcopenia em doentes neurológicos mediante aplicação e comparação de ferramentas de rastreio e diagnóstico nutricional e avaliação da massa e função muscular.

**Metodologia:** Estudo observacional prospetivo, em adultos internados no serviço de neurologia do CHUSJ. Os dados foram recolhidos até 48h após admissão clínica. O risco nutricional foi avaliado pelo NRS-2002 e o diagnóstico pelas Subjective Global Assessment (SGA) e Global Leadership Initiative on Malnutrition (GLIM). Na avaliação da sarcopenia, foi aplicado o questionário SARC-F, medidas a massa muscular por Bioimpedância, com posterior normalização em Índice de Massa Muscular Esquelética (IMME), e a força de preensão da mão (FPM), através de dinamómetro. O diagnóstico de sarcopenia obteve-se pelos critérios da EWGSOP2. Foram aplicados os testes Wilcoxon, McNemar e o coeficiente de correlação de Spearman para um IC 95%.

**Resultados:** Amostra de conveniência de 28 doentes, 50% homens, com idade média de 54 anos (DP=19). Observou-se um risco nutricional de 17,9% e segundo o IMC, a prevalência de malnutrição foi 61,7% (3,8% baixo peso). O SGA e a GLIM, revelaram uma prevalência de desnutrição de 50,2% e 38,1%, respetivamente, sendo estes resultados sobreponíveis ( $p=0,655$ ) e moderadamente correlacionados ( $r_s=0,568$ ;  $p=0,007$ ). O SARC-F revelou um risco de sarcopenia de 35,7%, tendo-se constatado um reduzido IMME e FPM em 42,8% e 75,0% dos participantes respetivamente, traduzindo-se numa prevalência de sarcopenia de 38,1%. Os resultados do SARC-F e prevalência de sarcopenia foram sobreponíveis ( $p=1,000$ ), observando-se uma correlação moderada entre o SARC-F e a FPM ( $r_s=0,447$ ,  $p=0,028$ ).

**Conclusões:** A prevalência de desnutrição e sarcopenia revelou-se consideravelmente elevada. O SGA e a GLIM foram equiparáveis no diagnóstico nutricional e o SARC-F demonstrou-se um bom preditor de sarcopenia.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-011 - ATROFIA TRANS-SINÁPTICA RETRÓGRADA DAS CÉLULAS GANGLIONARES DA RETINA APÓS LESÃO DAS RADIAÇÕES ÓPTICAS DE GRATIOLET.**

Maria Filipa Madeira<sup>1</sup>; João Romana<sup>1</sup>; Marta Correia<sup>1</sup>; Carolina Bruxelas<sup>1</sup>

1 - Hospital de Egas Moniz (Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental) - Serviço de Oftalmologia

**Introdução:** A progressão da degeneração neuronal para uma área remota ao insulto inicial designa-se por atrofia trans-sináptica. A evidência clínica suporta uma relação de causalidade bidirecional entre doença oftalmológica e neurológica, podendo uma patologia retiniana ser secundária a lesão cerebral, e vice-versa. A atrofia trans-sináptica retrógrada da via óptica refere-se à atrofia das células ganglionares da retina (CGR) após lesão primária posterior ao corpo geniculado lateral. Apresentam-se dois casos clínicos de etiologia distinta que concernem a esta manifestação.

**Caso clínico:** O primeiro caso retrata um homem de 50 anos com história de traumatismo crânio-encefálico com foco de contusão direito há 4 anos, associado a fratura da escama do osso temporal e hemorragia subaracnoideia de predomínio parietal direita, visível na TC-CE. A acuidade visual era 10/10. A perimetria estática computadorizada (PEC) mostrava hemianopsia homónima esquerda congruente. Na última observação (Julho de 2023), verificou-se diminuição da espessura da camada de CGR hemi-macular homónima direita, na análise por tomografia de coerência óptica (OCT).

O segundo caso aborda um homem de 34 anos com esclerose múltipla diagnosticada há 7 anos. No surto inaugural, a RM-CE mostrava múltiplas lesões hiperintensas em T2, a maior das quais no corno temporal distal esquerdo. A acuidade visual era 10/10. A PEC revelou quadrantópsia homónima inferior direita. Na última observação (Agosto de 2023), verificou-se diminuição da espessura da camada de CGR hemi-macular homónima esquerda, de predomínio superior, na análise por OCT.

**Conclusões:** As lesões retrogeniculares apresentadas, de natureza traumática e desmielinizante, respetivamente, induziram atrofia trans-sináptica do nervo óptico e da retina. Em ambos os casos, a diminuição da espessura da camada de CGR respeitava a trajetória anatómica dos neurónios decussantes e não decussantes da via óptica.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-012 - NEUROPATIAS ÓTICAS BILATERAIS: ANÁLISE DESCRITIVA DA COORTE DE 20 ANOS DE UM CENTRO HOSPITALAR**

Catarina Borges<sup>1</sup>; Sara Lima<sup>1</sup>; Rafael Jesus<sup>1</sup>; Michel Mendes<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>

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

**Introdução:** As neuropatias ópticas (NO) são uma causa frequente de perda de acuidade visual, tipicamente associada a defeito de campo visual, discromatopsia e alteração do reflexo pupilar. Apesar de incomum, o envolvimento pode ser bilateral. O diagnóstico etiológico, ainda que desafiante, é crucial para o tratamento e impacta o prognóstico visual e neurológico.

**Objectivos:** Caracterizar uma coorte de doentes que se manifestaram como NO no que concerne as suas características epidemiológicas, evolução, investigação diagnóstica e diagnóstico definitivo.

**Metodologia:** Estudo descritivo, retrospectivo (01.01.2003-31.10.2023), com recurso à análise dos dados clínicos e demográficos dos doentes admitidos ao internamento e/ou seguidos em consulta externa de Neurologia do nosso centro hospitalar.

**Resultados:** Identificaram-se 14 doentes com mediana de idade de 49 anos ( $\pm 19,2$ ), predominando as mulheres ( $n=9$ ; 64,3%). Apresentação aguda foi mais prevalente ( $n=8$ ; 57,1%). Relativamente aos sinais clínicos de NO, o edema da papila foi identificado na maioria dos casos ( $n=10$ ; 71,4%). Apenas numa minoria se verificou discromatopsia ( $n=3$ ; 27,4%), defeito pupilar aferente relativo (DPAR;  $n=2$ ; 14,3%) e defeito campimétrico ( $n=4$ ; 28,6%). Todos realizaram RM-cerebral e estudo analítico com serologias, estudo de auto-imunidade e carencial. A maioria complementou investigação com estudo de líquido ( $n=12$ ; 85,7%). Alguns realizaram RM medular, potenciais evocados visuais, PET scan, biópsia da artéria temporal e teste genético. Em 4 casos não foi possível determinar a etiologia da NO. Nos restantes, foram identificadas múltiplas etiologias, nomeadamente desmielinizante, estrutural/compressiva, hereditária, infecciosa, inflamatória, isquémica, tóxica/carencial e somatoforme. O tempo médio até ao diagnóstico foi de 14,4 meses ( $\pm 21,4$ ). Na maioria dos casos verificou-se melhoria clínica, completa ( $n=5$ ; 37,7%) ou parcial ( $n=2$ ; 14,3%).

**Conclusões:** A coorte apresentada é ilustrativa da grande heterogeneidade clínica na apresentação clínica, evolução e etiologias associadas às NO bilaterais. Apesar de incomuns, o Neurologista deve estar familiarizado com a lista de diagnósticos diferenciais a colocar neste contexto clínico.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-013 - VOICE ASSESSMENT IN PATIENTS WITH AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS AND ITS RELATIONSHIP TO BULBAR AND RESPIRATORY FUNCTION**

Pedro Rocha<sup>1</sup>; Diana Monteiro<sup>1</sup>; Hanna Svard<sup>2</sup>; Sandra Espanhol<sup>3</sup>; Nuno Lopes<sup>4</sup>; Duarte Folgado<sup>4</sup>; André Carreiro<sup>4</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,5</sup>; Bruno Miranda<sup>1</sup>

1 - Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 2 - Linköping University | Faculty of Medicine and Health Sciences; 3 - Hospital da Luz, Lisboa; 4 - Fraunhofer Portugal AICOS; 5 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria

Patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) face severe functional disability. Vocal processes require the integrity of respiratory and bulbar functions, and recent studies used acoustic voice analysis to assess both of these functions. However, there is a lack of validation for the acoustic tasks, particularly within the Portuguese population. This study aimed to establish a relationship between voice assessment and respiratory and bulbar function in a Portuguese population of ALS patients. Patients performed the Portuguese version of the Consensus Auditory-Perceptual Evaluation of Voice (CAPE-V) which includes three different phonatory tasks (sustainable vowel, reading sentences, spontaneous speech) and requires a speech therapist assessment. The recordings were collected with a smartphone. Acoustic analysis was performed using standard signal processing techniques in both time and frequency domains. Correlation coefficients and logistic regression models were applied. We recruited 27 ALS patients: 12 males and 15 females; mean age of 60.9, SD 12.4; with a median of 28 months disease duration; 12 with bulbar symptoms; and an average of 39.4 for ALSFRS-R total score. Patients with bulbar symptoms presented significantly higher CAPE-V scores in overall severity ( $p$ -value=0.0034), roughness ( $p$ -value=0.0058), strain ( $p$ -value=0.038), pitch ( $p$ -value=9.9e<sup>-4</sup>), and loudness ( $p$ -value=8.5e<sup>-4</sup>) in comparison to patients with no bulbar symptoms. They also presented slower speaking rates ( $p$ -value=0.001), longer pause times ( $p$ -value=0.049), and higher jitter values ( $p$ -value=0.043), extracted from phrases. The overall severity and the sub-scores for pitch and loudness demonstrated significant correlations with MIP% ( $r$ =-0.49,  $p$ -value=0.010;  $r$ =-0.40,  $p$ -value=0.042;  $r$ =-0.51,  $p$ -value=0.006, respectively) and MEP% ( $r$ =-0.44,  $p$ -value=0.021;  $r$ =-0.39,  $p$ -value=0.044;  $r$ =-0.48,  $p$ -value=0.012, respectively). Instrumental-based voice measures (speaking rate, absolute energy, shimmer, and harmonic-to-noise ratio) were significantly correlated with FVC%. This study provided strengthening evidence supporting further investigation of CAPE-V and instrumental-based voice measures as markers of respiratory and bulbar function in ALS patients – at the convenience of using a simple smartphone.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-014 - PERFIL FENOTÍPICO DA DOENÇA DE NEURÓNIO MOTOR ASSOCIADA À EXPANSÃO DO GENE C9ORF72 EM PORTUGAL**

Cláudia Santos Silva<sup>1,2</sup>; Marta Gromicho<sup>2</sup>; Sara Simão<sup>2</sup>; Ana Catarina Pronto-Laborinho<sup>2</sup>; Inês Alves<sup>2</sup>; Susana Pinto<sup>2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

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

**Introdução:** A expansão do gene C9Orf72 (C9RE) é a principal causa genética de esclerose lateral amiotrófica (ELA) e demência frontotemporal (DFT), associando-se também às formas esporádicas das doenças do neurónio motor (DNM).

**Objetivos:** Estudar o fenótipo dos doentes com DNM com C9RE numa coorte portuguesa.

**Métodos:** Incluímos doentes com DNM testados para C9RE. As características demográficas e clínicas foram comparadas entre dois grupos: G1, doentes com C9RE, e G2, doentes sem C9RE, utilizando os testes qui-quadrado e Mann-Whitney U. O estado funcional e perfil neuropsicológico foram avaliados utilizando a escala ALS Functional Rating Scale-Revised (ALSFRS-R) e o teste Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen (ECAS), respetivamente. Valores de  $p < 0.05$  foram considerados significativos.

**Resultados:** Incluímos um total de 701 doentes, 58 (8,3%) dos quais incluídos em G1, a maioria destes com história familiar de DNM (39, 67,2%). Em G1 o fenótipo de atrofia muscular progressiva (PMA) foi menos frequente (3,4 vs 16,6%,  $p = 0,0148$ ) e a idade aquando do início da doença foi inferior (mediana 56,2 vs 60,4 anos;  $p = 0,02$ ). A disfunção cognitiva inicial e a demência durante a progressão da doença foram mais frequentes em G1 (respetivamente 29,3 vs 5,8%, e 25,9 vs 11,2%,  $p = 0,001$  em ambos). Não houve diferenças estatisticamente significativas quanto à distribuição das formas de início (medular, bulbar, respiratória, DFT), distribuição por sexo, sobrevida total, valores de ECAS, ALSFRS-R inicial e à sua taxa de declínio ( $p > 0,05$ ).

**Conclusões:** Descrevemos uma larga coorte portuguesa de DNM testada para C9RE, cujos resultados confirmam a maioria dos anteriormente publicados na literatura, exceto no que concerne à forma de início bulbar, que não foi mais frequente no grupo com C9RE, e ao fenótipo de PMA, menos frequente no grupo com C9RE. Estes dados são relevantes para a caracterização epidemiológica do C9RE na Europa, dado que suportam alguma variabilidade regional.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-015 - PREDITORES DE SOBREVIDA NA FASE FINAL DA DOENÇA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Maria Fortuna Baptista<sup>1</sup>; Marta Gromicho Silva<sup>2</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,2</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

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

**Introdução:** A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva e fatal. A progressão da doença é, normalmente, medida de forma subjetiva com o questionário *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale (ALSFRS-R)*, cuja pontuação máxima é 48 (função normal). A heterogeneidade clínica e funcional significativa que caracteriza a fase avançada da doença torna necessário o desenvolvimento de marcadores prognósticos que possam apoiar doentes e médicos nas decisões de final de vida.

**Objectivos:** Determinar e caracterizar os fatores preditores de sobrevivida na fase avançada da ELA.

**Metodologia:** A partir da base de dados de doentes com ELA seguidos no Hospital de Santa Maria (CHULN/CAML) foram seleccionados aqueles com doença em fase avançada definida como ALSFRS-R $\leq$ 24. Procedeu-se à caracterização extensiva da população: variáveis demográficas e clínicas como o fenótipo de apresentação, uso de ventilação não invasiva, apoio de gastrostomia percutânea endoscópica para alimentação, duração da doença aquando do diagnóstico, tempo médio de sobrevivida e taxa de progressão inicial e tardia da doença, medida pela variação da pontuação ALSFRS-R. Efectuou-se análise multivariada com regressão de Cox para determinar quais as variáveis predictoras de sobrevivida na fase final da doença.

**Resultados:** Incluíram-se dados de 260 doentes com diagnóstico confirmado de ELA e com duas ou mais avaliações clínicas na fase avançada da doença (após ALSFRS-R $\leq$ 24). Verificou-se que a idade de diagnóstico, duração da doença aquando do diagnóstico, fenótipo e taxa de progressão inicial e tardia, são fortes preditores de sobrevivida na fase final da ELA.

**Conclusões:** Quatro das cinco variáveis com significância estatística, nomeadamente: idade de diagnóstico (HR 1.02), fenótipo (HR 1.7), duração da doença aquando do diagnóstico (HR 0.97), taxa de progressão inicial (HR 2.26) são facilmente obtidas no início do seguimento do doente e podem ser usadas pelo médico assistente para planear o tratamento e/ou cuidados a seguir.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-016 - CARATERIZAÇÃO DE UMA COORTE HOSPITALAR DE ADULTOS E CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SOB TERAPÊUTICAS MODIFICADORAS DE DOENÇA**

Lénia Silva<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Diogo Pereira<sup>1</sup>; Márcio Cardoso<sup>2</sup>; Lurdes Palhau<sup>3</sup>; Rosa Amorim<sup>3</sup>; Teresa Coelho<sup>2</sup>; Cristina Garrido<sup>4</sup>; Ana Paula Sousa<sup>2</sup>; Manuela Santos<sup>4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Centro de Referência Europeu – ERN Doenças Neuromusculares, Porto, Portugal

**Introdução:** A atrofia muscular espinhal (SMA) é uma doença neuromuscular hereditária neurodegenerativa, com recentes tratamentos disponíveis. O risdiplam, nusinersen e zolgensma demonstraram benefícios na sobrevida e funcionalidade.

**Objetivo:** Caraterizar a população pediátrica e adulta com SMA seguidos num centro hospitalar.

**Métodos:** Estudo coorte retrospectivo de doentes com SMA. Recolhida informação demográfica, escalas de avaliação funcional motora e função respiratória

**Resultados:** Incluíram-se 37 doentes, 18(49%) adultos [10(55%) SMA tipo 3 e 8(44%) SMA tipo 2] e 19(51%) crianças [11(58%) SMA tipo 1; 5(26%) SMA tipo 2; 3(16%) SMA tipo 3]. A mediana de idade no início do tratamento foi 32(AIQ=14)anos e 8(AIQ=55)meses e são do sexo masculino 12(67%) adultos e 12(63%) crianças. O tempo mediano de seguimento foi 20(AIQ=12)meses nos adultos e 21(AIQ=18)meses nas crianças. Nos adultos, 8(44%) iniciaram nusinersen e 4 alteraram para risdiplam por limitações técnicas. Atualmente, 13(72%) cumprem risdiplam, todos com marcha. Dos pediátricos, 9(47%) iniciaram nusinersen (2 substituídos pelo risdiplam e 1 pelo zolgensma); 7(37%) zolgensma e 3(16%) risdiplam. Na SMA tipo 1, 10 melhoraram funcionalidade motora [CHOP-INTEND (n=9) aumentou em 8(73%), estabilizou num]. Nas SMA tipo 2 e 3 todos com benefício motor, maior variação no score se início de terapêutica precoce. Nos adultos, a variação mediana dos scores foi 0,5(AIQ=3) na HFMSE e 0(AIQ=2) na RULM, sem diferenças entre SMA tipo 2 ou 3. A maioria reportou melhoria subjetiva da destreza manual. O rácio FEV1/FVC aumentou em 8(44%) adultos, um melhorou da disfagia. Dos pediátricos, 8(42%) têm disfagia (6 PEG, 2 SNG) e 14(74%) cumprem VNI.

**Conclusões:** Verificou-se tendência para melhoria dos scores na maioria das crianças e estabilização clínica nos adultos, contrariando a tendência de agravamento natural da doença. Reforça-se a vantagem do início terapêutico precoce. Sintomas não avaliados nas escalas melhoram subjetivamente, com impacto funcional, sugerindo-se a sua valorização na resposta terapêutica.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-017 - EXPANDING THE GENOTYPE-PHENOTYPE DIVERSITY OF AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Marta Gromicho<sup>1</sup>; Sara Simão<sup>1</sup>; Ana Pronto-Laborinho<sup>1</sup>; Luis Braz<sup>3</sup>; Fernando Silveira<sup>3</sup>; Miguel Oliveira-Santos<sup>1,2</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1 - Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Portugal.; 2 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal.; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João, Porto, Portugal.

**Background:** Increased understanding of ALS/FTD genetics supports the concept that they are part of a continuum with significant genetic heterogeneity.

**Objective:** To widen our knowledge of the intricate genetic causes, oligogenicity, and pleiotropy of ALS/FTD.

**Methods:** Next Generation Sequencing of 54 ALS/FTD-related genes.

**Results:** Rare (MAF<0.01) variants in the GLT8D1, GRN, and SOD1 genes were found in three unrelated male patients with lower limb weakness/atrophy, lower motor neuron phenotype, and slow disease progression without bulbar or respiratory involvement seven, three, and eleven years after disease onset (DO). Pt#1 has a GLT8D1 frameshift variant (p.Ile370LysfsTer28) and DO at 73y. Abnormal ECAS score after 6y of DO revealed impairment in verbal fluency, but not in ALS-nonspecific functions. A sister with unspecified dementia didn't have the variant. Pt#2 has a GLT8D1 frameshift variant (p.Lys267AsnfsTer4) and a GRN missense variant (p.Cys521Tyr) and DO at 74y. His mother died of ALS at the age of 65. ECAS testing revealed impairment in both ALS-specific (executive, verbal fluency) and ALS-nonspecific functions (memory, visuospatial). Pt#3 presented with fasciculation/cramps in limbs at the age of 33. He harbors GRN (p.Gly148Arg) and SOD1 (p.Val120Leu) variants. He has had a slowly progressive motor unit loss over 11y, according to neurophysiology. He has mild lower limb weakness, no cognitive changes and no family history.

**Discussion:** The coexistence of GRN variants, rare in ALS, with other gene variants suggests an additive or synergistic effect on disease pathogenesis. Both Pt#1 (GLT8D1) and Pt#2 (GRN+GLT8D1) have anterior frontotemporal dysfunction and similar age of onset, though the latter also exhibits polyneuropathy, signs of cerebral dysfunction, and a faster disease progression. Pt#3's young age of onset, regardless of indolent progression, could be explained by GRN+SOD1. It is unknown why a gene variant or oligogenic combination causes divergent phenotypes, but this knowledge is critical for tackling ALS/FTD.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-018 - NUSINERSEN IN ADULTS WITH TYPE 3 SPINAL MUSCULAR ATROPHY: LONG-TERM OUTCOMES ON MOTOR AND RESPIRATORY FUNCTION**

Catarina Serrão<sup>1</sup>; Sara Domingues<sup>2</sup>; Catarina Falcão De Campos<sup>1,3</sup>; Susana Moreira<sup>4</sup>; Isabel Conceição<sup>1,3</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,3</sup>; Miguel Oliveira Santos<sup>1,4</sup>

1 - Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; 2 - Department of Physical Medicine and Rehabilitation, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal; 3 - Institute of Physiology Unit, Instituto de Medicina Molecular, Faculty of Medicine, University of Lisbon, Portugal; 4 - Thoracic Department, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisbon, Portugal

**Introduction:** Nusinersen was approved for the treatment of 5q spinal muscular atrophy (SMA), irrespective of age, SMA type or functional status. Nonetheless, data regarding long-term outcomes in adults are scarce.

**Objectives:** We aimed to characterize the long-term evolution on motor and respiratory function in our cohort of adults with type 3 SMA.

**Methods:** We conducted a longitudinal retrospective single-center study, including nusinersen-treated type 3 SMA adults (18 years at the start of treatment) for more than 22 months. We reported on motor scores and spirometry parameters, performed in routine clinical visits.

**Results:** Ten patients were included, with a median follow-up of 34 months (range 24). Four patients (40%) were walkers and 6 (60%) were sitters. None used non-invasive ventilation. In Revised Upper Limb Module (RULM) and Expanded Hammersmith Functional Motor Scale (HFMSE), difference of medians increased at 6, 22 and 46 months comparing to baseline (-0.5 versus +1.5 versus +2.5 in RULM; +4.0 versus +7.5 versus +6.0 in HFMSE). Two (50%) walkers presented clinically meaningful improvements in 6-minute walk distance. We did not report any clinically meaningful decrement in motor scores. Forced Vital Capacity (FVC) and Maximal Expiratory Pressure (MEP) showed an increasing difference of medians at 6, 22 and 46 months (+0.09 versus +0.20 versus +1.88 liters for FVC; +10.0 versus +19.0 versus +33.8 centimeters of water for MEP). However, 44.4% presented a decrement greater than 5% in each spirometry parameter.

**Conclusions:** Our cohort supports a sustained benefit of nusinersen in adults with type 3 SMA, particularly evident in motor outcomes. Larger multicentric studies are warranted.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-019 - A NEUROPHYSIOLOGICAL APPROACH TO MIRROR MOVEMENTS IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

José Castro<sup>1,2</sup>; Tomás Pedrosa<sup>3</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1,2</sup>

1 - Instituto de Fisiologia, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal.; 3 - Departamento de Bioengenharia, Instituto Superior Técnico, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

**Introduction:** Mirror movements (MM) are an involuntary activation of a muscle when the respective contralateral muscle is contracting. This phenomenon has been described primarily in children and, more recently, also in healthy adults. Dysfunction of motor programs and inhibitory neural circuits may lead to motor overflow across the midline. MM have been reported in amyotrophic lateral sclerosis but with variable frequency and mainly through clinical observation.

**Objectives:** Development of an algorithm to calculate electromyographic MM during short isometric maximum voluntary contractions. Quantification of MM in healthy subjects and in ALS patients, and assessment of correlations with measures of cortical and cognitive function in ALS.

**Methods:** The EMG signal was analyzed by a custom-built algorithm that detects the beginning and the end of muscle contraction. The amount of EMG signal on the mirror muscle is represented as a percentage of the EMG signal of the active muscle. We studied 57 right-handed healthy subjects and 42 ALS patients. MM were evaluated in the Abductor digiti minimi (ADM) and Tibialis anterior (TA) muscles during a 2-3 seconds maximal isometric contraction.

**Results:** Performance of the algorithm for detection of the beginning of muscle contraction was excellent, when compared to human operators (ICC = 0.998). In healthy subjects there was a positive correlation of MM with age, and significantly more MMs in the right limbs (dominant side). In ALS patients the amount of MM was significantly higher than in healthy subjects. There was no difference between sides, but MM were significantly higher in limbs with abnormal TMS results for ADM ( $p=0.005$ ) and TA ( $p=0.002$ ), as well as in upper limbs with abnormal iSP values ( $p=0.009$ ).

**Conclusions:** MM can be quantified by a simple offline mathematical algorithm. MM intensity correlates with upper motor neuron dysfunction in ALS and is probably associated to abnormal transcallosal inhibition.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-020 - RED CELL DISTRIBUTION WIDTH (RDW) IN ALS

Ana Laborinho<sup>1</sup>; Catarina S Lopes<sup>1</sup>; Vasco Conceição<sup>1</sup>; Marta Gromicho<sup>1</sup>; Diana Monteiro Lopes<sup>1</sup>; Nuno C. Santos<sup>1</sup>; Filomena Carvalho<sup>1</sup>; Mamede De Carvalho<sup>1</sup>; Mamede Alves De Carvalho<sup>1,2</sup>

1 - Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2 - Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte (CHULN), Lisbon, Portugal. |

**Introduction:** The rate of amyotrophic lateral sclerosis (ALS) progression is very variable between subjects, the identification of an easily accessible biomarker predictive of disease progression and survival is very important.

The red cell distribution width (RDW) is a measure of the range of variation of red blood cell volume, and it has been reported to be positively correlated inflammation and to be associated with a shorter survival in patients with lung disorders.

**Objectives:** We aimed to explore RDW as a potential biomarker in ALS.

**Methods:** We studied blood samples from ALS 65 patients and compared the results with 80 healthy volunteers.

We compared results between ALS patients and controls (Mann-Whitney U test). In the ALS group, and RDW values were correlated with ALSFRS-R, respiratory subscore of ALSFRS-R, and forced vital capacity (FVC).

**Results:** The sample of ALS patients consisted of 32 men (49.25%) and 33 women (50.75%), with a mean age of  $62.4 \pm 9.05$  years (mean  $\pm$  SD). The control group consisted of 45 men (56.1%) and 35 women (43.9%), with a mean age of  $47.3 \pm 11.6$  years (mean  $\pm$  SD). Gender distribution was similar across groups ( $p > 0.30$ ), but controls were significantly younger ( $p < 0.001$ ). The RDW value was significantly higher in ALS patients ( $12.23 \pm 1.34\%$ , mean  $\pm$  SD) vs controls ( $11.32 \pm 1.30\%$ ; mean  $\pm$  SD;  $p < 0.001$ ). In the ALS group, RDW was not influenced age and gender, it was not correlated to ALSFRS-R and its respiratory subscore, but was significantly correlated with FVC ( $p=0.01$ ).

**Conclusion:** Our preliminary findings suggest that RDW is a marker of respiratory function. Both can be associated with a higher inflammatory state. Its value on survival and functional decay is being analyzed. This simple measurement deserves a more extensive investigation in ALS



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-021 - MIOPATIAS INFLAMATÓRIAS ASSOCIADAS A NEOPLASIA - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, SEROLÓGICA, HISTOLÓGICA E NEUROFISIOLÓGICA**

Cristiana Da Silva<sup>1</sup>; Fábio Gomes<sup>1</sup>; Olinda Rebelo<sup>1</sup>; Sandra Simões<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>; Luciano Almendra<sup>1</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Luís Negrão<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**INTRODUÇÃO:** As miopatias inflamatórias são doenças raras e heterogéneas, podendo associar-se a doença neoplásica.

**OBJETIVO:** Caracterização clínica dos casos de miopatia inflamatória associada a doença neoplásica no CHUC nos últimos 10 anos.

**METODOLOGIA:** Foram selecionados todos os doentes com miopatia inflamatória que realizaram biópsia muscular e realizada análise detalhada dos casos associados a neoplasias.

**RESULTADOS:** Foram diagnosticadas 45 pessoas com miopatia inflamatória, especificamente, dermatomiosite (n=13), síndrome sobreposição (n=9), polimiosite (n=6), miopatia necrotizante (n=5), miosite de corpos de inclusão (n=5), outros (n=7). Destes, 6 casos (13,3%) foram associados a doença neoplásica, sendo quatro do sexo feminino, com idade média de 56,3 anos (mín. 18 e máx. 68 anos). A maioria, apresentou sintomas de início subagudo caracterizados por mialgias, fraqueza muscular e perda ponderal. Apresentavam valores de CK e aldolase médios inferiores aos não associados a neoplasia (CK média 210 vs 2588,5 U/L e aldolase média 7,15 vs 40,2 U/L, p<0,05). Três doentes tinham anticorpos específicos associados a miosites, anticorpo anti-NXP2 (n=2) e anticorpo anti-PL-12 (n=1). Histologicamente, 3 foram classificados como miosite, 2 dermatomiosite e 1 miosite de corpos de inclusão. Neurofisiologicamente, apenas 1 não apresentava alterações miopáticas. O diagnóstico de neoplasia foi realizado maioritariamente no mesmo ano (n=4) (mín. 0 e máx. 36 meses): adenocarcinoma do pulmão, adenocarcinoma do cólon, carcinoma papilar da tiróide, carcinoma epidermóide da nasofaringe, linfoma marginal da nasofaringe e carcinoma do endométrio. Todos, exceto 1, cumpriram esquema de corticoterapia e um fez 1 ciclo de imunoglobulina. Cinco doentes fizeram tratamento dirigido à doença neoplásica. Dois faleceram e quatro têm apresentado estabilidade clínica.

**CONCLUSÕES:** Apesar de incomum, a relevância prognóstica da identificação de uma neoplasia subjacente deve manter um nível de suspeição elevado, especialmente, no doente mais velho, com síndrome constitucional e padrão histológico e serológico de elevado risco, como a presença de anti-NXP-2 positivo.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-022 - MONITORIZAÇÃO CARDÍACA PROLONGADA ATRAVÉS DA TECNOLOGIA TEXTILE WEARABLE HOLTER EM DOENTES COM AVC ISQUÉMICO EMBÓLICO DE ETIOLOGIA INDETERMINADA**

Sofia Casanova<sup>1</sup>; Henrique Costa<sup>1,2</sup>; Ludovina Paredes<sup>2,3</sup>; Mariana Rocha<sup>1,2</sup>; Miguel Veloso<sup>1,2</sup>; Tiago Gregório<sup>2,3</sup>; Domingos Malta<sup>4</sup>; Pedro Barros<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Unidade de AVC, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 3 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 4 - Enfermeiro Gestor Unidade de AVC, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

**Introdução:** Doentes com AVC Embólico de Origem Indeterminada (ESUS) correspondem a 20% dos AVC isquémicos e a deteção de Fibrilhação Auricular (FA) neste subgrupo de doentes é um aspeto fundamental da investigação etiológica, pelo que, conforme as mais recentes recomendações internacionais, a monitorização cardíaca prolongada encontra-se indicada.

**Objetivos:** Avaliar a viabilidade da monitorização cardíaca prolongada não invasiva durante 28 dias com o sistema Textile Wearable Holter (Nuubo®) e a taxa de deteção de FA.

**Metodologia:** Foram recrutados doentes com AVC ESUS que cumpriram pelo menos 48 horas de telemetria hospitalar (General Electrics®) e, aquando da alta hospitalar, iniciaram monitorização cardíaca prolongada com o sistema TWH (Nuubo®). Foi obtido consentimento informado escrito de todos os participantes.

**Resultados:** Foram incluídos 26 doentes; 2 pacientes foram excluídos da análise por mau funcionamento do cartão de memória. Os pacientes apresentam uma média de idade de 75 anos, 62.5% são do sexo masculino. O diâmetro médio da aurícula esquerda, avaliado por ecocardiograma transtorácico, foi de 41 mm e o valor médio de NT-proBNP de 489 pg/mL. Aplicado o score AF-ESUS, 75% dos doentes (n=18) pertencem ao grupo de ESUS alto risco. Os pacientes utilizaram o colete, em média, durante 81% do tempo máximo expectável (522/644h). Nenhum paciente reportou reações cutâneas adversas. A taxa de deteção de FA foi de 8% (n=2) e ocorreu entre o 2º e o 7º dia de monitorização, tendo o episódio mais longo, em média, 44 minutos.

**Conclusões:** A taxa de deteção de FA na nossa análise é idêntica à reportada pela literatura mais recente, de 8.9%, através da utilização de outros sistemas de monitorização cardíaca prolongada. A tecnologia TWH (Nuubo®), por ser uma alternativa não invasiva, acessível e com excelente perfil de segurança, poderá ser utilizada numa primeira fase de monitorização cardíaca prolongada em doentes ESUS.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-023 - REAL-WORLD DATA OF TIME EFFICIENCY OF TNK VS. ALT IN PATIENTS UNDERGOING THROMBOLYSIS OR COMBINED STROKE THERAPY IN THE NORTH REGION OF PORTUGAL**

Daniel Ferreira<sup>1,4</sup>; Sofia Marques<sup>2</sup>; Luís Fontão<sup>3</sup>; José Roriz<sup>3</sup>; Carla Ferreira<sup>2</sup>; Pedro Castro<sup>1,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Braga, Braga, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 4 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

**Introduction:** Shorter times between stroke onset and reperfusion have been associated with an improvement in functional outcome. Tenecteplase (TNK) has a higher fibrin specificity and longer half-life than alteplase (ALT), permitting the convenience of single-bolus administration.

**Aims:** Evaluating the real-world data of time efficiency in stroke protocol procedures between patients undergoing thrombolysis or combined stroke therapy, within the same or between different hospital centers.

**Methods:** Retrospective analysis of a multicenter cohort study from 3 centers in the north region of Portugal (CHUSJ, CHEDV and Hospital de Braga) of acute ischemic stroke patients who received intravenous thrombolysis from 01/01/2020 to 31/08/2021. Primary outcomes were defined as the time intervals between stroke protocol interventions and adjustment for distances in kilometers between hospital centers was calculated.

**Results:** A total of 520 patients (TNK: 146; ALT: 374) were included, with 247 presenting primary indication for endovascular treatment (EVT; TNK: 65; ALT: 182). The Door-to-Needle (DTN) time was inferior in the TNK group (ALT:  $46 \pm 36$  vs. TNK:  $38 \pm 24$  minutes;  $p=0.001$ ). This result was also observed in the group with primary indication for EVT (DTN: ALT  $45 \pm 36$  vs. TNK  $37 \pm 24$  minutes;  $p=0.011$ ), where a significant difference was present in the needle-to-groin time only in patients undergoing EVT at the same hospital (ALT:  $70 \pm 134$  vs.  $48 \pm 54$  minutes,  $p=0.016$ ; unadjusted beta  $-0,127$  [95% CI:  $-0,495$  to  $-0,004$ ],  $p=0.047$ ). Other univariate and multivariate models of linear regression did not show significant differences between the groups.

**Conclusions:** Our study provides real-world data that supports the previous indication that TNK is associated with faster timelines in stroke. Additionally, we suggest that these advantages might extend to patients undergoing combined therapy, particularly, in those without the need of interhospital transport.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEUROLOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-024 - FORAMEN OVAL PATENTE E AVC: A CAUSA OU “O CAMINHO”?

Miguel Saianda Duarte<sup>1</sup>; Vasco Fonseca<sup>1</sup>; Joana Vítor<sup>1</sup>; Nuno Inácio<sup>1</sup>; José Vale<sup>1</sup>

1 - Hospital Beatriz Ângelo, Loures

**Introdução:** O Foramen Oval patente (FOP) é considerado uma das causas mais frequentes de Acidente Vascular Cerebral (AVC) em doentes jovens, assumindo-se um presumível embolismo paradoxal como mecanismo responsável na maioria dos casos. A documentação de tromboembolismo pulmonar (TEP) nestes doentes poderá revalidar o papel da hipocoagulação nestes doentes.

**Objetivos:** Avaliar a prevalência de TEP em doentes com AVC ou Acidente isquémico transitório (AIT,) de presumível etiologia cardioembólica (associado a FOP).

**Métodos:** Estudo retrospectivo, com inclusão de todos os doentes internados no serviço de Neurologia entre Janeiro de 2022 e agosto de 2023, com diagnóstico de AVC isquémico / AIT e evidência de FOP, este último diagnosticado por doppler transcraniano (DTC) e ecocardiograma transesofágico (ETE). O TEP foi diagnosticado recorrendo à cintigrafia pulmonar (CP).

**Resultados:** Identificaram-se 25 doentes diagnosticados com AVC isquémico ou AIT associados a FOP, 7 dos quais excluídos por não terem realizado CP. Foram assim incluídos 18 doentes, com idade média de 48,9 anos, 55,6% do sexo masculino. Verificaram-se 3 AIT e 15 AVCs, 14 no território carotídeo e 4 no território vertebro-basilares. Dos 18 doentes, 83,3% apresentaram alterações na CP sugestivas de TEP, sendo que 46,7% tinham critérios para TEP possível e 53,3% tinham CP compatível com TEP provável. Dos 15 doentes identificados com TEP, 80% apresentavam shunt moderado a severo.

**Discussão/ Conclusão:** A prevalência de TEP silencioso identificada na população em estudo (83,3%) foi amplamente superior à documentada na escassa literatura que aborda este tema, mesmo quando considerados apenas os casos de TEP provável (53,3%). Dada a elevada prevalência de TEP verificada, torna-se assim imperativo confirmar estes resultados em estudos prospectivos, pois poderão ter implicações terapêuticas importantes na selecção da terapêutica antitrombótica a instituir e na decisão do encerramento do FOP.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-025 - ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ASSOCIADO À SUSPENSÃO DA ANTICOAGULAÇÃO: ANÁLISE DOS ÚLTIMOS 5 ANOS NUMA UNIDADE DE AVC**

Janice Alves<sup>1</sup>; Daniel Araújo<sup>1</sup>; Joana Barbosa<sup>1</sup>; Rui Matos<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

**Introdução:** o Acidente Vascular Cerebral (AVC) isquémico representa uma causa major de morbi-mortalidade, sendo que aproximadamente 25% tem etiologia cardioembólica por fibrilhação auricular (FA). Contudo, este risco pode diminuir com terapêutica anticoagulante, especialmente em doentes selecionados, mediante a estratificação do risco, e com os novos anticoagulantes orais (NACOs).

**Objetivos:** caracterizar a população de doentes internados na Unidade de AVC (UAVC) que interromperam a terapêutica anticoagulante.

**Metodologia:** análise retrospectiva descritiva dos doentes internados por AVC na UAVC do Centro Hospitalar de Setúbal, entre janeiro de 2018 e julho de 2023, com diagnóstico conhecido de FA que interromperam terapêutica anticoagulante.

**Resultados:** dos 850 doentes internados na UAVC com diagnóstico de AVC, 80 apresentavam diagnóstico prévio de FA. Foram identificados 23 doentes que interromperam a terapêutica previamente ao evento vascular, 60,9% do sexo feminino, idade média de 76 anos, 78% com mRS=0 e 87% medicados com NACO. Em 39% o período de interrupção foi inferior a 1 semana, 13% 1-6 meses, 8,7% >1 ano e em 39% dos doentes a informação não estava disponível. Em 39% dos doentes não era especificado o motivo da interrupção, 13% com incumprimento terapêutico, 13% por falhas na compreensão do modo de administração e 9% por procedimentos dentários. Os restantes suspenderam por efeitos adversos, contraindicações e limitação no acesso à prescrição. A maioria manteve o mesmo NACO à data da alta (52%) e a maioria apresentava um mRS>2 (70%).

**Conclusões:** a terapêutica com os NACOs está associada a uma redução do risco de AVC entre 60-70% e, como se verificou nesta amostra, a sua interrupção, mesmo que breve (<1 semana), poderá levar à ocorrência de um evento isquémico incapacitante. Uma proporção significativa dos casos poderia ter sido evitada através do seguimento clínico, adoção de ferramentas de comunicação eficazes e promoção de estratégias de educação para a saúde.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-026 - ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM UMA UNIDADE HOSPITALAR PRIVADA DE ANGOLA

Herculana Gonçalves<sup>2</sup>; João Adilson Gama Ricardo<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Clínica Sagrada Esperança, Luanda - Angola; 2 - Departamento de Fisiologia, Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto Luanda - Angola

**Introdução:** O AVC está entre as principais causas de morte no mundo e é a principal causa de incapacidade física. A sua incidência tem aumentado em países em desenvolvimento, acometendo pessoas em idade produtiva. Em Angola, escassos trabalhos abordam esta temática, motivo pelo qual nos propusemos a realizar este trabalho.

**Objetivos:** Identificar o perfil e os fatores de risco implicados para ocorrência do AVC em doentes com AVC em uma unidade hospitalar privada em Angola.

**Metodologia:** O nosso estudo retrospectivo incluiu 139 doentes, no período de 2018 a 2022. Foi usada estatística descritiva e inferencial. A associação de variáveis foi medida com o teste do  $X^2$ , a comparação de grupos pelo teste de Kruskal-Wallis e U de Mann-Whitney, considerando significância estatística  $P < 0,05$ .

**Resultados:** A idade média foi de 60 ( $\pm 14$ ) anos, a maioria eram homens (65%), O AVC isquémico (AVCi) correspondeu a 102 casos (73%). O AVC foi mais frequente entre os homens. A demora para procura de atendimento médico foi de  $38,6 \pm 57,8$  horas, maior para o AVCi ( $p = 0,035$ ). Encontramos associação entre a Pressão arterial diastólica (PAD) elevada e a ocorrência de AVCh ( $p = 0,020$ ). A média de internamento foi de 8,3 ( $\pm 4,7$ ) dias para o AVCh diferente ao AVCi ( $p = 0,001$ ). A hipertensão arterial (HTA), dislipidemia, diabetes, fibrilação auricular, obesidade e hábitos tabágicos como os principais fatores de risco. Não notamos diferença nos tipos de AVC quanto a HTA e obesidade ( $P > 0,05$ ). Quanto maior o tempo de internamento, maiores as complicações e conseqüente pior desfecho.

**Conclusões:** Na nossa série encontramos doentes jovens, que demoram procurar atendimento médico. A pressão diastólica elevada esteve associada a ocorrência de AVCh. O tempo prolongado de internamento esteve associado a um surgimento maior de complicações e piores graus de dependência e incapacidade a saída.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-027 - PROGNÓSTICO APÓS HOSPITALIZAÇÃO DE DOENTES COM AVC ISQUÉMICO: PREDITORES DE MORTALIDADE E RECORRÊNCIA NO 1º ANO**

André Costa<sup>1</sup>; Catarina Borges<sup>1</sup>; Mariana Vargas<sup>1</sup>; Ana Graça Velon<sup>1</sup>; Ricardo Almendra<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto-Douro

**Introdução:** A doença cerebrovascular permanece como uma das principais causas de morbimortalidade mundial apesar da otimização das estratégias de prevenção secundária. Estão identificados múltiplos fatores de risco de recorrência e mortalidade após um AVC isquémico, cuja existência implica uma avaliação precoce e seguimento apertado.

**Objetivos:** Determinar preditores de recorrência e mortalidade no 1º ano após um AVC isquémico

**Metodologia:** Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes internados por AVC isquémico no CHTMAD entre 1/01/2021 e 30/06/2022. Excluíram-se os doentes com mortalidade intra-hospitalar. Caracterizou-se a amostra com parâmetros sociodemográficos e clínicos. A mortalidade e a recorrência foram definidas como morte por qualquer causa e ocorrência de novo evento isquémico no 1º ano, respetivamente. Utilizaram-se modelos de regressão COX na identificação de preditores de mortalidade e recorrência.

**Resultados:** Incluíram-se 247 doentes (57,5% do sexo masculino) com idade média de 74,3±13,3 anos. A síndrome clínica mais frequente foi o enfarte total da circulação anterior (27,9%), e o cardioembolismo a etiologia mais prevalente (33,6%). A taxa de mortalidade e recorrência no 1º ano foi de 19,4% e 6,5%, respetivamente. Em análise multivariada, a idade avançada e um mRS desfavorável (>3) à alta mostraram ser preditores independentes da mortalidade no 1º ano (HR 1,10 IC 95% 1,06-1,14; HR 4,07 IC 95% 2,06-8,02), enquanto a existência de FA e a ocorrência prévia de AVC se associaram à recorrência de AVC isquémico no 1º ano (HR 4,26 IC 95% 1,53-11,87; HR 4,69 IC 95% 1,70-12,91).

**Conclusões:** Pese embora as suas limitações, os resultados do nosso estudo refletem os dados da literatura. A morbidade associada a um sobrevivente hospitalar de AVC continua a desempenhar o principal fator prognóstico destes doentes, pelo que o conhecimento dos fatores de risco de mortalidade e de recorrência após um AVC isquémico no 1º ano permitirá adequar o prognóstico e seguimento.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-028 - FÍSTULAS ARTERIOVENOSAS DURAIS: ANÁLISE E CARACTERIZAÇÃO DA COORTE DE 12 ANOS DE UM CENTRO HOSPITALAR**

Sara Lima<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>

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

**Introdução:** As fístulas arteriovenosas durais (FAVd) representam cerca 10-15% das malformações arteriovenosas intracranianas. A sua apresentação clínica é altamente variável, sendo dependente da topografia da FAVd, assim como do padrão de drenagem venosa.

**Objetivos:** Caracterização e análise das manifestações clínicas, achados imagiológicos e evolução clínico-imagiológica numa coorte hospitalar de doentes com o diagnóstico de FAVd.

**Metodologia:** Estudo descritivo, retrospectivo (01.01.2010 a 31.12.2022), com recurso à análise dos dados clínicos, demográficos e imagiológicos dos doentes admitidos a internamento em UAVC, com o diagnóstico de FAVd durante o período estudado.

**Resultados:** Identificaram-se 14 doentes com FAVd, 57% (n= 8) do sexo feminino, com uma média de idades de 59 anos, confirmadas por angiografia diagnóstica. A localização mais frequente foi o seio transversosigmóide. Sete FAVd possuíam drenagem venosa cortical. As apresentações clínicas mais frequentes foram cefaleia e acufeno pulsátil. Registaram-se 3 casos de apresentação clínica classificada como agressiva (hemorragia intracraniana, parésia de par craniano, afasia) em doentes com FAVd com drenagem venosa cortical. Ocorreu resolução espontânea da fístula, confirmada por RMN, em 2 doentes com FAVd cognard I e IIa. Sete doentes foram submetidos a embolização, com exclusão total da fístula em 4 doentes e melhoria sintomática em 3. Um doente com FAVd da tórula, cognard IIa+b, necessitou de múltiplas embolizações, sem ter sido possível exclusão total da fístula. Registou-se uma intercorrência após angiografia diagnóstica e uma intercorrência após angiografia terapêutica. Todos os doentes foram referenciados à consulta de Neurologia/Vasculares com uma média de follow-up de  $62,8 \pm 44,6$  meses. Os sintomas mais reportados no follow-up foram acufeno e cefaleia.

**Conclusões:** A coorte apresentada reflete a heterogeneidade associada às FAVd em termos de sintomatologia, arquitetura vascular, evolução e resposta terapêutica.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-029 - CAMALEÕES: QUANDO DOENÇAS COMUNS SE DISFARÇAM DE RARIDADES

Henrique Nascimento<sup>1</sup>; Maria Carlos Ferreira<sup>1</sup>; Liliana Igreja<sup>2</sup>; Rodrigo Batata<sup>3</sup>; Miguel Mendonça Pinto<sup>1,4</sup>; Ricardo Taipa<sup>1,4,5</sup>; Rui Felgueiras<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Unidade de Neuropatologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto (ICBAS-UP), Porto, Portugal

**Introdução:** Os vasos do SNC podem sofrer lesões de diversas causas, incluindo inflamatórias/infeciosas, genéticas, tóxicas, ou mais habitualmente como resultado crónico do efeito dos fatores de risco vasculares. No adulto jovem, sobretudo perante quadros rapidamente progressivos, tudo se torna mais complexo.

**Casos Clínicos:** Homem de 38 anos, com dislipidemia e obesidade, sem hipertensão arterial conhecida, foi admitido por hemorragia profunda extensa direita. A etiologia inicialmente proposta foi hipertensiva, pela localização, perfil agudo hipertensivo de difícil controlo e lesão de órgãos alvo a nível renal e cardíaco. Necessitou de suporte ventilatório nos primeiros dias e teve um despertar de sedação difícil. A repetição da imagem por RM uns dias depois revelou, além da sequela hemorrágica, múltiplas lesões cerebrais isquémicas recentes e microhemorragias bilaterais. O doente realizou PET que não sugeriu a presença de vasculite sistémica. Fez então biópsia cerebral que revelou alterações ateroscleróticas, sem sinais de vasculite. O painel genético para doença de pequenos vasos foi negativo.

- Homem de 60 anos, com histórico de hipertensão arterial e dislipidemia, apresenta deterioração cognitiva, associada a disartria, síndrome tetra-piramidal e marcha atáxica com cerca de meio ano de evolução. Realizou duas ressonâncias magnéticas, a primeira no início das queixas com moderada carga vascular, sem lesões agudas, e a segunda meio ano depois com agravamento significativo da carga vascular isquémica e microhemorrágica, com lesões com restrição na difusão. Realizou angiografia que revelou múltiplas estenoses intracranianas. Fez então biópsia cerebral que revelou sinais de aterosclerose e angiopatia amilóide, sem sinais de vasculite.

**Conclusões:** Na ausência de estudo histológico, ambos os casos sugeriam tratar-se de vasculites do SNC. Na nossa opinião, é muito importante ter informação da biópsia cerebral, antes de iniciar e perpetuar um tratamento imunossupressor. Sabendo que a biópsia pode não ser 100% informativa, nestes casos provavelmente evitou acréscimo de iatrogenia.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-030 - ANGIOPATIA AMILÓIDE: CRITÉRIOS DE BOSTON 2.0 APLICADOS À PRÁTICA CLÍNICA

Marta Magriço<sup>1</sup>; Vitor Mendes Ferreira<sup>1</sup>; Danna Krupka<sup>1</sup>; André Caetano<sup>1,2</sup>; João Pedro Marto<sup>1,2</sup>

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

**Introdução:** Os critérios de diagnóstico para Angiopatia Amilóide Cerebral (CAA) foram recentemente revistos em 2022 de modo a incluir novos marcadores imagiológicos, como as alterações da substância branca e os espaços perivasculares e deste modo aumentar a sensibilidade diagnóstica.

**Objetivo:** Comparação dos critérios de Boston 2.0 e Boston Modificados na prática clínica

**Métodos:** Foram incluídos doentes admitidos no Serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz, com o diagnóstico de hemorragia lobar primária ou hemorragia subaracnoideia não aneurismática de 01/01/2015 a 31/12/2022. Foram excluídos doentes com idade inferior a 50 anos, com outras causas identificadas para a hemorragia ou que não realizaram Ressonância Magnética de Crânio durante a investigação complementar. A cada doente foram aplicados os critérios de Boston modificados e os critérios de Boston 2.0.

**Resultados:** Foram incluídos 49 doentes, com uma idade média de 76 anos, 24 (49%) do sexo feminino. Ao aplicar os critérios de Boston modificados identificaram-se 17 doentes com CAA possível, 24 com CAA provável e 8 sem critérios CAA. Após aplicar os critérios Boston 2.0, identificámos 7 novos casos de CAA e 6 doentes passaram de CAA possível para provável, (% da amostra alterações). Dos 7 novos casos identificados o diagnóstico foi feito com base no critério de idade em 3 doentes e 4 doentes pela presença de hemorragia subaracnoideia da convexidade isolada. Dos 6 doentes reclassificados como CAA provável identificou-se a presença de hiperintensidades da substância branca em associação com hematoma lobar isolado como o principal motivo de reclassificação.

**Conclusão:** A aplicação dos critérios de Boston 2.0 na nossa coorte permitiu a identificação de 7 casos adicionais de CAA e a reclassificação de 6 doentes. A utilização sistemática dos novos critérios de diagnóstico poderá contribuir para a identificação precoce de casos de CAA, com importantes implicações na estratégia terapêutica e prognóstica destes doentes.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-031 - EFFECTIVENESS OF ANTI-CD20 THERAPIES AFTER NATALIZUMAB

Carolina Cunha<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>1</sup>; Inês Carvalho<sup>1</sup>; João Cardoso<sup>2</sup>; Isabel Campelo<sup>2</sup>; José Feio<sup>2</sup>; Sónia Batista<sup>1,3</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>; Carmo Macário<sup>1</sup>; Lúvia Sousa<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1,3</sup>

1 - Neurology Department, Coimbra Hospital and University Centre; 2 - Hospital Pharmacy Department, Coimbra Hospital and University Centre; 3 - Faculty of Medicine of the University of Coimbra

**Introduction:** Natalizumab is a highly-effective MS treatment with high risk of developing PML in JCV-positive patients. Switching to other treatments is frequently necessary, despite the risk of increasing disease activity, even with other highly-effective treatments, as anti-CD20 therapies.

**Objectives:** To evaluate the effectiveness of anti-CD20 therapies after natalizumab.

**Methods:** Retrospective study, including MS patients that switched from natalizumab to anti-CD20 therapies: rituximab(RTX), ocrelizumab(OCR) and ofatumumab(OFA). Collected demographic, clinical and safety data.

**Results:** Included 59 patients, 69.5% female, 91.5% RRMS, with mean age at natalizumab switch of 39.33years.

In the RTX subgroup(n=23), 21.7% switched due to inefficacy. After a mean treatment duration of 48.57months, there was significant reduction in annualized relapse rate (ARR, 0.65 vs. 0.08, p=0.007), but 43.5% showed disease activity after a mean time of 15.2months. There was no disability progression in 73.9%, however at the end of follow-up there was a significant increase in mean EDSS(3.65 vs. 5.15, p=0.022). Disability progression was relapse activity independent(PIRA) in half the patients. RTX was stopped in 39.1% of the patients, 66.7% due to inefficacy. In the OCR subgroup(n=29), most patients switched for safety concerns(96.6%). After a mean treatment duration of 18,79months, only 13.8% showed disease activity after a mean time of 18months. There were no significant changes in ARR(0.03 vs. 0.07), or EDSS(2.4 vs. 2.52), with disability worsening reported in 10.3% of patients, all related to PIRA. OCR was stopped in 13.8%, due to inefficacy(50%). In the OFA subgroup(n=7), all cases switched for safety concerns. After a mean treatment duration of 6.86months, there were no relapses reported and no significant changes in mean EDSS(2.0 vs. 2.14), with PIRA reported in 1 patient. All patients continue OFA.

**Conclusion:** In our population, anti-CD20 therapies were effective treatment options after natalizumab. With a very low ARR reported in all subgroups, the main reason for EDSS progression was PIRA.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-032 - CONHECIMENTOS, OPINIÕES E ADESÃO DAS MULHERES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA A RASTREIOS DO CANCRO DA MAMA E DO COLO DO ÚTERO

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Ângela Timóteo<sup>2</sup>; Sofia Silva<sup>1</sup>; Miguel Saianda Duarte<sup>2</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>; Ana Arraiolos<sup>2</sup>; Carina De Almeida<sup>3</sup>; Paulo Faria De Sousa<sup>3</sup>; José Vale<sup>2</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca, EPE; 2 - Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo; 3 - USF Alphamouro

**Introdução:** A imunossupressão determinada pelas terapêuticas modificadoras de doença (TMD) utilizadas na esclerose múltipla (EM) pode associar-se a aumento do risco neoplásico, pelo que a vigilância oncológica deve ser promovida. O acesso aos rastreios é condicionado por vários fatores.

**Objetivos:** Avaliar a adesão aos rastreios do cancro da mama (RCM) e do colo do útero (RCCU) numa população com EM.

**Metodologia:** Estudo observacional transversal baseado no preenchimento de questionário anónimo *online* por mulheres com Síndrome Clínico Isolado sob TMD ou EM, de 18-70 anos, acompanhadas em dois hospitais. Estatística descritiva (SPSS®).

**Resultados:** Enviados 448 questionários, taxa de resposta 40.9% (N=183). Mediana de idade 45 anos (IQR=17). Ensino secundário ou superior em 88.5% (N=161). Quarenta por cento (N=70) sob TMD de moderada eficácia e 46.3% (N=81) de elevada eficácia. Quatro doentes com história de CM, quatro de CCU e doente hysterectomizada excluídas da análise.

Na faixa etária prevista pelo RCM (N=49), apesar de um terço desconhecer *timing* e periodicidade, apenas quatro doentes não o realizaram nos últimos dois anos (taxa de adesão 91.8%); sem relação com escolaridade, tipo de EM, terapêutica ou acesso a MGF. A maioria (95.9%) acredita que o RCM é muito importante, independentemente de ter EM.

RCCU realizado nos últimos cinco anos em 87.7% [média 1.14 anos (DP 1.35)], sem fatores influenciadores identificados. A maioria (92.9%) considera o RCCU importante independentemente de ter EM, e apenas três doentes o definiram como não prioritário por terem outros problemas de saúde.

**Conclusões:** Comparativamente aos dados da DGS (2020: adesão RCM 61.1%, RCCU 88.4%), constatámos adesão mais alta ao RCM e sobreponível ao RCCU. Salienta-se a importância do acesso aos rastreios oncológicos como parte da estratégia de mitigação de risco das TMD. Destacamos a pertinência deste estudo por não existirem dados epidemiológicos em mulheres com EM neste âmbito.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-033 - DIFFERENT MECHANISMS OF BRAIN ATROPHY IN MS PATIENTS: VASCULAR RISK FACTORS VERSUS DISEASE PROGRESSION**

Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Ricardo Pires<sup>2</sup>; Irina Santos<sup>3</sup>; Rita Machado<sup>1</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>; Maria Do Carmo Macário<sup>1</sup>; Inês Baldeiras<sup>4</sup>; Daniela Pereira<sup>2</sup>; Isabel Santana<sup>1,4</sup>; Sónia Batista<sup>1,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Neurorradiologia Funcional, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - CNC Center for Neuroscience and Cell Biology, Coimbra; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introduction:** Heterogenous patterns of grey matter (GM) atrophy in Multiple Sclerosis (MS) patients have been described, with thalamic atrophy recognized as occurring very early in disease evolution. Different mechanisms linked to MS-pathology have been proposed to explain brain atrophy, but vascular disease risk factors (VdRF) might also play an important role.

**Aim:** Evaluate the association between thalamus and other brain volumes with serum biomarkers and VdRF to understand the underlying mechanism of brain atrophy in MS.

**Methods:** Patients with early relapsing-remitting MS (RRMS) were enrolled and underwent neuropsychological evaluation, brain MRI with automated volumetric analysis by AssemblyNet and measurement of serum neurofilaments (sNfL) and GFAP (sGFAP) using Single Molecule Array (SiMoA) assay.

**Results:** We included 22 patients with RRMS, 72.7% female with a mean age of 31.2 years. The mean disease duration was 17.8 months and the median baseline EDSS was 2.0 points. Patients with lower thalamus volume had low performance in BICAMS-SDMT ( $p=0,018$ ;  $R=0,498$ ). Thalamic volume was correlated with sGFAP concentration ( $p=0.019$ ;  $R=-0.497$ ) but not with the sNfL levels. No association was found with sGFAP and sNfL with other brain volumes. In terms of VdRF, nine patients (40.9%) had at least one and showed lower GM volumes ( $p=0.017$ ) due to cortical GM volume loss ( $p=0.003$ ). Also, a correlation was found between body mass index (BMI) and cortical GM volume ( $p=0.034$ ;  $R=-0.464$ ). However, vascular risk factors, including higher BMI, were not correlated with thalamus or subcortical GM volume.

**Conclusions:** Our study suggests that different mechanisms may contribute to brain atrophy in MS. Thalamus atrophy seems to be related more specifically with MS-related pathology, showing a strong correlation with serum biomarkers of disease progression (sGFAP) and not depending on VdRF, while cortical GM atrophy is strongly associated with concomitant VdRF.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-034 - FATORES PREDITORES DA TRANSIÇÃO PARA ESCLEROSE MÚLTIPLA SECUNDÁRIA PROGRESSIVA

Mafalda Soares<sup>1</sup>; Patrícia Faustino<sup>1</sup>; Ana Sousa<sup>1</sup>; Teresa Griné<sup>1</sup>; Cláudia Mateus<sup>1</sup>; Susana Encarnação<sup>1</sup>; Isabel Silva<sup>1</sup>; Catarina Santos<sup>1</sup>; Inês Gomes<sup>1</sup>; João Sequeira<sup>1</sup>; Carlos Capela<sup>1</sup>; Filipa Ladeira<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

**Introdução:** A transição para a Esclerose Múltipla Secundária Progressiva (EMSP), com progressão da incapacidade independente da atividade de surtos, pode não ser reconhecida. Até recentemente, a EMSP era como um segundo diagnóstico, mais debilitante, pela ausência de terapêutica dirigida. Hoje, novas armas terapêuticas para esta fase exigem um investimento na sua deteção, através da definição de critérios precisos e consensuais, e identificação de doentes em risco.

**Objectivos:** Compreender que fatores, numa fase precoce da doença, podem prever a transição para EMSP.

**Metodologia:** Foram estudados casos de EMSP com número de admissão mais recente num centro de EM e controlos aleatórios de EM Surto-Remissão (EMSR) quanto a: atraso diagnóstico, características sócio-demográficas, comorbilidades, clínica inaugural, precoce, e atual, estratégia terapêutica inicial, e alterações imagiológicas, e realizada uma regressão de Cox.

**Resultados:** Foram incluídas 108 pessoas: idade média de 53,52(±12,22) anos, 85 mulheres, 60 EMSP e 48 EMSR. A transição para EMSP ocorreu após 15,00(±7,72) anos, com um atraso diagnóstico de 1,63(±3,98) anos. No momento do diagnóstico de EMSR, a idade (HR 1,055;1,022-1,089; p<0,001), o EDSS (HR 1,598;1,117-2,286; p=0,010), a recuperação incompleta do 1º surto (HR 2,108;1,005-4,420; p=0,048), e a necessidade de terapêutica intensiva precoce (HR 6,065;1,739-21,267; p=0,005) foram fatores preditores de EMSP, num tempo médio de seguimento de 12,98 anos. Hábitos de estilo de vida, o atraso no diagnóstico e as restantes características clínicas e imagiológicas inaugurais não foram preditores de EMSP.

**Conclusões:** Os fatores preditores identificados neste estudo consolidam a literatura existente, e potenciam novas perspetivas para intervenções oportunas e personalizadas, há muito desejadas no tratamento da EMSP. Por outro lado, observa-se que a falta de critérios sólidos de EMSP contribui para o seu subdiagnóstico. A prevalência da EMSP está a aumentar e é urgente compreendê-la para melhorar a qualidade de vida das pessoas com EM.

**Agradecimentos:** Professora Doutora Joana Guimarães



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-035 - ALTERAÇÃO DA COGNIÇÃO SOCIAL EM FASE INICIAL DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Renato Oliveira<sup>1</sup>; Gonçalo Diniz De Pinho<sup>1</sup>; Dina Silva<sup>1</sup>; Catarina Chester<sup>1</sup>; Inês Brás Marques<sup>1</sup>

1 - Hospital da Luz, Lisboa

**Introdução:** As pessoas com Esclerose Múltipla (EM) podem apresentar alterações da cognição social (CS), que engloba as operações mentais subjacentes às interações sociais, incluindo a perceção, interpretação e geração de respostas às intenções, disposições e comportamento dos outros. Contudo, as alterações da CS estão ainda pouco caracterizadas nas fases iniciais de EM.

**Objetivos:** Neste estudo transversal pretendeu-se avaliar as alterações da CS numa população de doentes com EM surto-remissão (EMSR) em fase inicial (<5 anos). Adicionalmente avaliou-se a associação entre CS e outras funções cognitivas, sintomas neuropsiquiátricos, qualidade de vida (QV) e características clínicas.

**Métodos:** Foram incluídos 38 doentes com EMSR (média de idades  $34,8 \pm 8,7$  anos, 78.9% do sexo feminino, duração média da doença  $1,9 \pm 1,3$  anos, mediana de EDSS 1.8) e 38 controlos emparelhados para sexo, idade e escolaridade. Todos realizaram avaliação clínica e avaliação neuropsicológica formal. A avaliação da CS incluiu teste de reconhecimento de emoções faciais (FER) através do *Emotion Recognition Task*; avaliação da teoria da mente (ToM) afetiva através do teste *Reading the Mind in the Eyes*; avaliação da ToM cognitiva utilizando o teste *Faux Pas*. Também se avaliou a depressão, ansiedade, fadiga e QV.

**Resultados:** 34.2% dos doentes com EMSR apresentaram alterações da CS. Os doentes apresentaram resultados inferiores aos controlos na avaliação da ToM cognitiva e afetiva. Não se verificou diferença significativa relativamente ao FER. A ToM cognitiva e FER correlacionaram-se com outras funções cognitivas, mas esta associação não se verificou para a ToM afetiva. O único fator clínico associado a alteração da CS foi a baixa QV.

**Conclusões:** Existe compromisso da CS numa percentagem significativa de pacientes com EM surto-remissão em fase inicial, nomeadamente defeitos na ToM. Enquanto a ToM cognitiva e FER apresentaram correlação com outros resultados cognitivos, a ToM afetiva parece ser independente das outras funções cognitivas.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-036 - ANALYSING B-CELL DEPLETION KINETICS AND CLINICAL OUTCOMES OF ANTI-CD20 ANTIBODIES (OCRELIZUMAB VS. RITUXIMAB) IN MULTIPLE SCLEROSIS**

Alexandre Roldão Alferes<sup>2</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>2</sup>; Carmo Macário<sup>1,2</sup>; Artur Paiva<sup>3</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>

1 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Unidade de Gestão Operacional de Citometria do Serviço de Patologia Clínica Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Background:** Monoclonal anti-CD20 antibodies (rituximab and ocrelizumab) deplete B-lymphocytes from the pre-B stage to the mature B stage, and are used for multiple sclerosis (MS) treatment. Notwithstanding targeting the same antigen, there is some evidence suggesting more pronounced effects on B-cells for ocrelizumab. However, few studies directly compare rituximab and ocrelizumab for their mechanism of action and clinical effects.

**Aims:** To compare rituximab and ocrelizumab effects on overall lymphocyte levels and subpopulations over 12 months in MS patients and explore possible clinical correlates.

**Methods:** We included 107 patients with MS, treated with rituximab (n=84) or ocrelizumab (n=23). We used flow cytometry in the peripheral blood to count total lymphocytes and B-lymphocytes subpopulations, before treatment and after 6 and 12 months.

**Results:** After 6 and 12 months, patients treated with Rituximab and Ocrelizumab were similar in total B-cell count and in all B-cell subpopulations except for Naïve B-cells at 6 months ( $p < 0,001$ ) and at 12 months ( $p = 0,001$ ) and Memory B-cells at 12 months ( $p = 0,002$ ).

Regarding EDSS progression, relapse occurrence and treatment discontinuation rate, no significant differences between the two treatment groups were found.

In the whole sample, total B-cell count after 12 months of treatment was significantly lower in patients with treatment discontinuation due to infectious complications ( $p = 0,024$ ) and with EDSS progression ( $p = 0,014$ ). Naïve and Imature B-cells counts after 12 months were also significantly lower in patients with EDSS progression ( $p = 0,014$  and  $p = 0,006$  respectively).

**Conclusion:** In our study, both anti-CD20 treatments equally decreased total B-cell counts in the peripheral blood but had slight differences on lymphocyte subpopulations, mainly Naïve and Memory B-Cells. However, no between-treatment difference in clinical outcomes was found.

B-cell subpopulation counts may be used as predictors of disability progression and infectious adverse events.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-037 - USO DE PLASMAFERESE NO TRATAMENTO DE DOENÇAS NEUROIMUNES EM IDADE PEDIÁTRICA**

Ana João Marques<sup>1</sup>; Sónia Figueiroa<sup>2</sup>; Cristina Garrido<sup>2</sup>; Raquel Samões<sup>3</sup>; Ernestina Santos<sup>3</sup>; Joana Martins<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro (CHTMAD); 2 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte (CMIN); 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

**Introdução:** A plasmaferese (PLEX) é uma opção de tratamento para doenças neuroimunes com resposta terapêutica insuficiente a corticoterapia. Na população pediátrica, com especificidade epidemiológica e clínica, a consideração e conhecimento desta técnica é essencial.

**Objetivos:** Estudar o uso de PLEX em doenças neuroimunes em população pediátrica num centro pediátrico terciário.

**Métodos:** Estudo retrospectivo das variáveis sociodemográficas e clínicas dos doentes pediátricos submetidos a PLEX em contexto de patologia neuroimune entre 2018 e Junho/2023.

**Resultados:** Identificaram-se 10 casos em que PLEX foi usada. A patologia mais prevalente foi Doença Anti-MOG (MOGAD) em 6 doentes, seguida da Encefalite anti-NMDA (2 casos) e a Neuromielite óptica Anti-AQP4 (NMO AQP4) e Síndrome de Guillain-Barré (SGB) em 1. A mediana de idades ao diagnóstico/tratamento foi de 10.9 anos (3-17) com 60% de sexo feminino. Mediana de dias entre início de sintomas e PLEX foi 14 (6-41). Em 6 casos havia sido tentada uma terapêutica anteriormente – Imunoglobulinas ou corticoterapia – e 4 doentes foram submetidos a ambos os tratamentos previamente. Todos os doentes foram submetidos a 1 ciclo de PLEX, cada um com mediana de 6 sessões (5-8), em dias alternados. Não houve complicações significativas do procedimento em nenhum caso. Aplicando a Escala de MRS modificada, à data de início de PLEX, observava-se um score mediano de 4 (3-5) traduzindo incapacidade relevante. Após o ciclo (2 a 4 semanas depois término) o score mediano ficou-se pelos 2 (1-3). Em todos os doentes assistiu-se a melhoria: em 20% marcada (redução de 3 pontos no score), 30% moderada (redução de 2 pontos no score) e nos restantes, ligeira (redução de 1 ponto). Os casos de melhor resposta tratavam-se de 1 MOGAD e 1 NMO-AQP4.

**Conclusões:** A plasmaferese é um procedimento seguro neste grupo etário, obtendo-se melhoria clínica em todos os doentes, sendo esta marcada em 1/5 casos.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-038 - MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE DÉFICE DO TRANSPORTADOR DE GLUCOSE TIPO 1 (SD-GLUTI)

José Miguel Alves<sup>1</sup>; João Durães<sup>1,2,3</sup>; Rita Machado<sup>1</sup>; Sara Ferreira<sup>3,4,5</sup>; Ana Morgadinho<sup>1</sup>; Luísa Diogo<sup>3,4,5</sup>; Maria Carmo Macário<sup>1,2,3</sup>; Fabiana Ramos<sup>2,3,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - MetabERN; 4 - Serviço de Genética, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Centro de Desenvolvimento da Criança - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** A síndrome de défice do transportador de glucose tipo 1 (SD-GLUTI) é uma doença neurometabólica rara, mas tratável e heterogénea. As manifestações clínicas mais comuns são: epilepsia, disfunção cognitiva, microcefalia adquirida e distúrbios complexos do movimento (ataxia, coreia e distonia), persistentes ou paroxísticos.

**Objectivos:** Caracterização clínica de doentes com SD-GLUTI.

**Metodologia:** Análise retrospectiva dos registos clínicos dos doentes com SD-GLUTI confirmada geneticamente seguidos no Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra.

**Resultados:** Foram avaliados dez doentes (sexo masculino/feminino: 1/1) de cinco famílias distintas, sendo três crianças e sete adultos. A idade média de início dos sintomas foi de 5,8 anos (intervalo de confiança (IC) de 95%: 2,3-9,2), e a duração média da doença de 17,4 anos (IC 95%: 6,8-27,9). O tempo médio entre o início dos sintomas e o diagnóstico foi de 13,4 anos (IC 95%: 2,2-24,5). A disfunção cognitiva foi a manifestação mais comum, afetando 70% dos pacientes, seguida das discinesias paroxísticas (50%), convulsões (40%), ataxia (30%), microcefalia (20%) e distúrbios psiquiátricos graves (20%). Foi realizada punção lombar em cinco pacientes (50%), que revelou uma concentração de glicose no líquido cefalorraquidiano (LCR) abaixo de 60 mg/dL em todos os casos. A concentração média de glicose no LCR foi de 43,6 mg/dL (IC 95%: 35,4, 51,9). Quatro pacientes (40%) cumpriam uma dieta cetogénica, que apresentou resultados terapêuticos significativos. Todos os doentes "index" foram diagnosticados através da análise de sequenciação do exoma.

**Conclusões:** Verificou-se um atraso considerável no diagnóstico, possivelmente devido à heterogeneidade clínica e ao facto de se manifestar com sintomas comuns e transversais a outras patologias. A dieta cetogénica demonstrou ser benéfica e, embora não seja a solução ideal, é atualmente a única opção de tratamento disponível. Assim, destacamos a importância do reconhecimento precoce desta doença tratável, visando fornecer um aconselhamento adequado às famílias e melhorar o prognóstico.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-039 - FENÓTIPO NEUROLÓGICO DOS DOENTES COM ALFA-MANOSIDOSE EM PORTUGAL

Maria Macário<sup>1</sup>; Catarina Fernandes<sup>1</sup>; Marina Magalhães<sup>2</sup>; Ana Cristina Ferreira<sup>3</sup>; Patricia Janeiro<sup>4</sup>; Anabela Oliveira<sup>5</sup>; Eugénia Pinto<sup>6</sup>; Lucia Lacerda<sup>6</sup>; Carla Caseiro<sup>6</sup>; Luisa Diogo<sup>7</sup>; Maria João Malaquias<sup>2</sup>; Jorge Oliveira<sup>8</sup>; Maria João Freixo<sup>8</sup>; João Durães<sup>1</sup>

1 - Neurologia, Centro Hospitalar e universitário de Coimbra, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Coimbra, Portugal; 2 - Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal; 3 - Pediatria, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4 - Pediatria, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 5 - Medicina Interna, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 6 - Unidade de Bioquímica e Genética, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães, Centro Hospitalar e Universitário do Porto, Porto, Portugal; 7 - Pediatria, Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 8 - Genética Médica, Centro Hospitalar e Universitário do Porto

**Introdução:** A Alfa-manosidose (AM) é uma doença lisossómica, ultra rara, causada por deficiência na alfa-manosidase e no gene MAN2B1. Com a disponibilidade de tratamento enzimático de substituição com velmanase alfa (VA), para além do transplante de células estaminais, diagnosticar novos doentes é uma prioridade.

**Objetivos:** Caracterização dos sintomas neurológicos dos doentes com AM em Portugal seguidos nos Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo (CR).

**Métodos:** Estudo multicêntrico nacional que inclui doentes com AM seguidos nos CR em Portugal. Todos os CR foram contactados. Recolheram-se dados demográficos, início sintomas, diagnóstico, sintomas neurológicos atuais, caracterização genética e tratamentos.

**Resultados:** Incluímos 10 doentes (7 sexo masculino) com média de idades de 25 anos (IQR 19-34), início dos sintomas aos 2 anos (IQR 1-4) e o tempo para diagnóstico de 7 anos (IQR 6-27). Clinicamente 7 doentes têm fenótipo 2 e 3 o fenótipo 1. Todos os doentes têm dismorfismo facial, diferentes graus de défice intelectual e surdez neurosensorial. Neurologicamente: apenas um doente não tem défices neurológicos; sinais piramidais: 7 têm hiperreflexia e 4 fraqueza; extrapiramidais: 3 têm distonia e 1 movimentos coreicos; cerebelosos: 4 são assintomáticos e os outros têm vários graus de ataxia da marcha e apendicular. 2 doentes usam cadeira de rodas e os restantes estão ambulatorios. Os achados osteoarticulares vão desde escoliose, instabilidade ligamentar (sobretudo joelhos) e disostose multiplex. 5 fazem VA e 1 foi submetido a transplante células hematopoiéticas.

**Conclusão:** Apesar da AM apresentar uma grande variabilidade fenotípica, o tratamento precoce com transplante de células hematopoiéticas associou-se a um melhor prognóstico na vida adulta. A disponibilidade recente de VA, e o diagnóstico precoce desta entidade irá redefinir o prognóstico. Além do défice intelectual os sintomas neurológicos mais comuns são de ataxia da marcha ou apendicular, pelo que esta doença deve ser incluída no estudo das ataxias.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-040 - AVALIAÇÃO DE PREDITORES DE BOA RESPOSTA AOS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP

Vítor Mendes Ferreira<sup>1</sup>; Gonçalo Cabral<sup>1</sup>; Miguel Serôdio<sup>1</sup>; André Caetano<sup>1,2</sup>; Miguel Viana-Baptista<sup>1,2</sup>

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

**Introdução:** Os anticorpos anti-CGRP são fármacos altamente eficazes como tratamento preventivo em doentes com enxaqueca refratária aos fármacos orais. Contudo, atendendo aos custos elevados e ao facto de nem todos os doentes com enxaqueca responderem a esta terapêutica, torna-se essencial a identificação de preditores de boa resposta.

**Objetivos:** Caracterizar a população de respondedores e não-respondedores, e identificar potenciais preditores de boa resposta à terapêutica com anticorpos monoclonais anti-CGRP.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo com base em registos de doentes seguidos num centro terciário por enxaqueca episódica ou crónica refratárias, que iniciaram tratamento com anticorpos anti-CGRP entre 04/2021-04/2023. As múltiplas variáveis foram comparadas entre o grupo de respondedores (definido como uma redução  $\geq 50\%$  dos dias de cefaleia mensal aos 3 meses) e de não-respondedores. Foram realizadas regressões logísticas para avaliar potenciais preditores de boa resposta.

**Resultados:** Foram incluídos 36 doentes, 88,9% do sexo feminino e com idade média de início de terapêutica com anti-CGRP de 45,1 $\pm$ 10,7 anos. Destes, 17 doentes foram diagnosticados com enxaqueca episódica e 19 com enxaqueca crónica. Relativamente ao anticorpo utilizado, 17 doentes iniciaram erenumab 70mg (47,2%) e 19 doentes fremanezumab 225mg (52,8%), sendo que em 25 doentes (69,4%) se verificou uma boa resposta à terapêutica. Foi realizada uma comparação dos grupos respondedores e não-respondedores com múltiplas variáveis demográficas e clínicas, sendo que o modelo de regressão logística multivariada incluindo idade de início de anti-CGRP e presença de fatores de risco vasculares demonstrou que a ausência de fatores de risco vasculares é um preditor de boa resposta à terapêutica com anticorpos monoclonais (OR 8,814, CI 1,126-68,97, p-value 0,038).

**Conclusões:** Na nossa amostra, a ausência de fatores de risco vasculares está associada a uma melhor resposta à terapêutica com anticorpos anti-CGRP. Esta associação não se encontra previamente reportada na literatura e deve ser considerado como preditor de resposta nestes doentes.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-041 - O PAPEL DA ESTENOSE DE SEIOS VENOSOS NA FISIOPATOLOGIA E RESPOSTA AO TRATAMENTO MÉDICO DA HIPERTENSÃO INTRACRANIANA**

Carolina Gavancho<sup>1</sup>; Miguel Pimenta<sup>1</sup>; Mariam Cazola<sup>1</sup>; José Rosa<sup>1</sup>

1 - Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa, Portugal.

**Introdução:** A estenose de seios venosos (ESV) é descrita na hipertensão intracraniana idiopática (HII), não estando estabelecida como elemento causal ou secundário na fisiopatologia da mesma.

**Objetivos:** Caracterizar a ESV na hipertensão intracraniana em geral, a sua relação com a pressão de abertura do LCR e a resposta clínica após terapêutica médica.

**Metodologia:** Foram analisados 21 doentes internados no serviço de Neurologia do CHULC entre janeiro de 2016 e julho de 2023 com hipertensão intracraniana (19 com HII e 2 com hipertensão secundária). Utilizando o software SPSS, realizou-se a análise descritiva das variáveis e aplicaram-se os testes de Qui Quadrado, Shapiro-Wilk, Mann-Whitney e T de Student.

**Resultados:** Foi identificada ESV em 19% dos 21 doentes (n = 4), metade deles no seio transversal e metade na transição seio transversal-sigmóide, bilateralmente. A mediana da pressão de abertura na amostra total foi 32,67 cmH<sub>2</sub>O, 28,33 no grupo com ESV e 35,00 no grupo sem ESV, sugerindo um impacto da ESV na pressão de abertura (p = 0.017). Verificou-se igualmente correlação entre a presença de ESV e ausência de melhoria clínica após terapêutica médica (p = 0.018). Não se identificaram diferenças estatisticamente significativas na pressão de abertura ou na resposta à terapêutica médica entre o grupo com estenose dos seios transversos e o grupo com estenose da transição seio transversal-sigmóide. Também não se verificou associação estatisticamente significativa entre a presença de ESV na HII, por oposição a causas secundárias.

**Conclusões:** A presença de ESV parece associar-se a resposta clínica menos favorável à terapêutica médica da hipertensão intracraniana. Neste estudo não foi possível estabelecer uma clara relação entre a presença de ESV e a fisiopatologia desta entidade. O papel da ESV deve ser melhor explorado, com vista a esclarecer este impacto fisiopatológico e apurar o potencial terapêutico do stenting nos seios estenosados.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-042 - A ENXAQUECA PARA ALÉM DA CEFALeia: IMPACTO DOS ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTI-CGRP NA FASE PÓS-DRÓMICA.**

Catarina Fernandes<sup>1</sup>; José Miguel Alves<sup>1</sup>; Isabel Costa<sup>1</sup>; Ana Maduro<sup>1</sup>; Florbela Magalhães<sup>1</sup>; Helena Gens<sup>1</sup>; Isabel Luzeiro<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Escola Superior de Tecnologia e Saúde de Coimbra

**Introdução:** A crise de enxaqueca pode ser dividida em quatro fases: fase prodrómica, aura, cefaleia e fase pós-drómica. Esta última é das menos estudadas, contudo é uma das fases mais incapacitantes para os doentes.

**Objetivos:** Caracterizar a fase pós-drómica nos doentes sob anticorpo monoclonal anti-CGRP (mAbs) e avaliar o impacto do tratamento nos sintomas pós-drómicos.

**Metodologia:** Estudo transversal em doentes com enxaqueca e sob tratamento preventivo com mAbs. Analisados dados demográficos, clínicos e de resposta ao tratamento, obtidos através de questionários clínicos e calendário de cefaleias.

**Resultados:** Incluídos 49 doentes com idade média de 45,1±11,4 anos, 83,7 % do género feminino e 79,6 % com diagnóstico de enxaqueca crónica. A grande maioria (95,9%) reportou pelos menos um sintoma pós-drómico, os mais frequentes foram sensibilidade à luz (78,7%) e ao som (72,3%), com impacto nas atividades de vida diária (AVDs) em 81,6%. Em 76,6% ocorreram em mais de metade das crises e em 34,1% duraram mais do que 24 horas. A medicação abortiva parece influenciar a duração da fase pós-drómica, reduzindo-a em 73,5% dos doentes. O tratamento com mAbs demonstrou eficácia em 71,4% e com o início do fármaco foi reportada uma melhoria da fase pós-drómica em 85,7% dos doentes, com diminuição na frequência (67,3%) e duração (61,2%) dos sintomas. Aqueles que mais melhoraram foram as náuseas/vómitos (64,3%) e a sensibilidade à luz (56,8%). Após este tratamento, apenas 36,7% mantinha impacto negativo nas AVDs. O número de dias de enxaqueca por mês e a intensidade severa não pareceram influenciar o número de sintomas pós-drómicos (p=0,907 e p=0,171, respetivamente).

**Conclusões:** Os sintomas pós-drómicos são muito frequentes, nomeadamente a hipersensibilidade a estímulos sensoriais, e ocorrem na maioria das crises. Com os mAbs, não há apenas um benefício na redução da frequência/intensidade da cefaleia, mas também parece existir um impacto independente nos sintomas pós-drómicos.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-043 - AFERIÇÃO DA ESCALA MIBS-4 NA POPULAÇÃO PORTUGUESA

Sofia Malheiro<sup>1</sup>; Filipa Sotero<sup>2</sup>; Beatriz Nunes Vicente<sup>2</sup>; Isabel Pavão Martins<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN)

**Introdução:** A Enxaqueca é a doença neurológica mais frequente e a principal causa de incapacidade abaixo dos 50 anos. Tem sido reconhecido que o peso da enxaqueca não se limita aos períodos de crise. A imprevisibilidade das crises interfere com a programação da vida dos doentes e a sua antecipação associa-se também a sofrimento.

**Objetivo:** Adaptar e aferir para a população portuguesa de uma escala do impacto inter-crítico da enxaqueca (MIB4).

**Métodos:** Após tradução e retroversão da escala original foi obtida uma versão de consenso. A escala foi aplicada a uma amostra de doentes com enxaqueca seguidos em consulta, e comparada com o impacto das crises na vida diária, com a qualidade de vida e depressão/ansiedade.

**Resultados:** Foram avaliados 118 doentes, 110 mulheres, com uma média de idades de 44.9 anos (DP=11.9), com enxaqueca episódica (38%) ou crónica (62%). A escala apresentou uma boa consistência interna (alfa de Cronbach = 0.84) e uma boa correlação com o impacto das crises (MIDAS/HALT;  $r=0.295$ ,  $p=0.003$ ), com a qualidade de vida (SF12;  $r=0,428$ ;  $p<0,001$ ) e com a depressão e ansiedade (HADs;  $r=0.47$ ,  $p<0.00$ ).

**Conclusão:** Nesta análise verificou-se que a versão portuguesa da Mibs4 tem boas propriedades psicométricas. Serão colhidos mais dados a nível nacional e avaliada a consistência teste-reteste.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-044 - OSTEOMIELE SECUNDÁRIA A PROCEDIMENTO DENTÁRIO COMO CAUSA RARA DE NEURALGIA DO TRIGÉMIO**

Gonçalo Diniz De Pinho<sup>1</sup>; Sofia Nunes Oliveira<sup>1</sup>; Ana Calado<sup>1</sup>; Martin Lauterbach<sup>1</sup>; Nuno Inácio<sup>1</sup>

1 - Hospital da Luz, Lisboa

**Introdução:** A neuralgia do trigémio secundária ocorre em cerca de 15% dos doentes. Excluindo os casos resultantes de contacto neurovascular, as patologias mais frequentemente associadas são a esclerose múltipla, tumores ou alterações estruturais da base do crânio, sendo raras as causas infecciosas.

**Caso Clínico:** Homem de 83 anos, com quadro de dor hemifacial direita, com cerca de um mês de evolução, envolvendo sobretudo região peri-auricular e território V2 e V3 homolateral, diária, tipo “choque”, intensidade severa, com duração de segundos a minutos, com múltiplos episódios ao longo do dia, interferindo com o sono, sem alívio relevante com analgésicos. Referia procedimento dentário três dias antes do início da dor. RM-CE não demonstrou alterações e analiticamente destacava-se VS 80 mm/h e PCR 12 mg/dL. Foram instituídos múltiplos tratamentos (carbamazepina, eslicarbazepina, pregabalina, lacosamida, baclofeno e toxina botulínica), verificando-se sempre resposta inicial transitoriamente satisfatória, com posterior agravamento. Dada a ausência de melhoria e persistência de parâmetros inflamatórios elevados, efetuou biópsia das artérias temporais, a qual excluiu arterite de células gigantes. Dada a atipia da dor e ausência de resposta à terapêutica, repetiu RM-CE e face, que evidenciou lesão infiltrativa paramediana direita do cavum faríngeo e base do crânio. A biópsia revelou exsudado inflamatório sem evidência de malignidade e cultura polimicrobiana. O doente cumpriu antibioterapia dirigida à suspeita de osteomielite com boa resposta clínica, analítica e imagiológica.

**Conclusões:** O presente caso clínico ilustra uma etiologia extremamente rara de neuralgia do trigémio. A dor refratária a várias linhas terapêuticas, algumas características atípicas da dor e a persistência de parâmetros inflamatórios elevados contribuíram para a suspeição de uma etiologia secundária subjacente, justificando assim a repetição da RM, a qual evidenciou a lesão subjacente não visível inicialmente. Foi assim possível instituir antibioterapia atempadamente, sem necessidade de tratamento cirúrgico associado e com completa resolução do quadro clínico.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-045 - CORRELATOS CLÍNICOS E VIDEOPOLISONOGRÁFICOS DA SONOLÊNCIA DIURNA EM DOENTES ADULTOS COM SONAMBULISMO

Miguel Miranda<sup>1</sup>; Giovanni Leonardo<sup>2</sup>; Francesco Biscarini<sup>2</sup>; Giulia Neccia<sup>2</sup>; Fabio Pizza<sup>2</sup>; Giuseppe Plazzi<sup>2</sup>

1 - Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Portugal; 2 - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bolonha, Itália

**Introdução:** A sonolência diurna excessiva é uma queixa frequente de doentes com sonambulismo, com pontuações superiores a 10 na Escala de Sonolência de *Epworth* (ESS) objetivadas em 15-47% dos doentes.

**Objetivos:** Explorar o contributo de variáveis clínicas e videopolissonográficas para o desenvolvimento de queixas de sonolência diurna excessiva em doentes diagnosticados com sonambulismo.

**Metodologia:** Cinquenta e oito doentes adultos com diagnóstico prévio de sonambulismo foram submetidos a um estudo videopolissonográfico de 1 noite em laboratório de sono. Após completarem a escala de sonolência de *Epworth* (ESS), foram estratificados em 2 grupos: ESS<10 e ESS≥10. Com recurso a testes não paramétricos e ao teste do Chi-quadrado, foram comparados dados clínicos, neurofisiológicos e da fenomenologia dos episódios de parassónia registados entre os dois grupos.

**Resultados:** Cerca de 37% da amostra reportou sonolência diurna excessiva, classificada com uma pontuação igual ou superior a 10 na ESS (12 doentes do género masculino, 10 feminino; idade média 26±11,8 anos). Com base na estratificação em 2 grupos pela pontuação na ESS, não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas em variáveis clínicas (como idade, índice de massa corporal, diagnóstico de outras patologias do sono, história familiar de sonambulismo, sonambulismo com início na infância, presença de alucinações hipnagógicas e/ou hipnopômicas) ou laboratoriais (níveis de hipocretina no líquor). Do ponto de vista neurofisiológico, os doentes com ESS≥10 apresentaram tempos totais de sono superiores no registo polissonográfico (p=0.019). Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa na eficiência do sono entre grupos. No entanto, os doentes com ESS≥10 apresentaram episódios de parassónia mais frequentes durante o registo polissonográfico (p=0,014), com diferentes fenomenologias e mais frequentemente bilaterais (p=0.004).

**Conclusão:** A sonolência diurna no sonambulismo não parece ser explicada pela copatologia com outras doenças do sono, mas sim pela presença de episódios de parassónia mais frequentes, com envolvimento multifocal e bilateral frequente.

## **CO-046 - PADRÕES ELECTROENCEFALOGRÁFICOS NUMA COORTE DE DOENTES COM ENCEFALITES AUTOIMUNES.**

João Moura<sup>1</sup>; Gonçalo Videira<sup>1</sup>; Joana Lopes<sup>1</sup>; Joel Freitas<sup>1</sup>; Ester Coutinho<sup>1</sup>; Raquel Samões<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

**Introdução:** O electroencefalograma (EEG) é um exame recomendado no algoritmo diagnóstico das encefalites autoimunes (EAI). O tipo de alterações e sua prevalência é variável e desconhece-se o respetivo valor diagnóstico/prognóstico.

**Objectivos:** Descrever as alterações em EEG de uma coorte de doentes institucional com EAI.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo unicêntrico que inclui os doentes que cumprem critérios para EAI (Graus, 2016), entre 2000 e 2023.

**Resultados:** De 49 casos de EAI, 38 (77.6%) tinham EEG disponível realizado em fase aguda. A maioria eram do sexo masculino (60.5%), com idade média de início de sintomas de 52.4 (23.2) anos. A maioria apresentou-se com alteração do estado de consciência (86.8%) e/ou crises epilépticas (55.3%), e tinha pleocitose no LCR (52.6%) e alterações sugestivas de EAI na RM (57.9%). O serotipo mais comum foi a EAI anti-NMDAr (34.2%), seguida de seronegativa (26.3%), anti-GAD65 (23.7%) e anti-CASPR2 (7.9%); três doentes (7.9%) tinham outros anticorpos anti-neuronais. A maioria dos doentes (84.2%) apresentava alterações no EEG, com um ritmo de fundo médio de 8.1 (1.6) Hz: 76.3% com atividade lenta, maioritariamente focal (60.5%) e temporal (59.1%), e 47.4% com atividade epileptiforme, frequentemente temporal (72.2%) e esquerda (55.6%). Três doentes (7.9%) tinham delta brush, 2 (5.3%) PLEDs e 2 (5.3%) critérios de estado de mal. A frequência de alterações EEG não diferia entre os doentes que se apresentavam com ou sem crises. Em 28.9% dos doentes com EEG alterado a RM era normal. As EAI seronegativas não diferiam das positivas nas alterações EEG. A presença de atividade epileptiforme focal no EEG associou-se a valores mais elevados da escala de Rankin após uma média de 8.0 (10.2) anos de seguimento ( $p=0.039$ ).

**Conclusões:** Na nossa amostra identificamos uma elevada prevalência de alterações no EEG das EAI em fase aguda, com padrões não clássicos de EAI. Salientamos a prevalência de doentes com RM normal que têm EAI e alterações no EEG. Não parecem existir diferenças entre serogrupos, verificando-se uma associação entre atividade epileptiforme focal e pior outcome.

## **CO-047 - EVOLUÇÃO DA POLINEUROPATIA APÓS TRANSPLANTE RENOPANCREÁTICO COMBINADO**

Lénia Silva<sup>1</sup>; Gonçalo Videira<sup>1,2</sup>; Bárbara Moreira Cruz<sup>2</sup>; Andreia Veiga<sup>2</sup>; Cristina Cruz<sup>2</sup>; Mónica Freitas<sup>2</sup>; Kátia Valdrez<sup>2</sup>; Ana Paula Sousa<sup>2</sup>; Teresa Coelho<sup>2</sup>; Márcio Cardoso<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurofisiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

**Introdução:** A polineuropatia (PNP) é uma complicação frequente da diabetes mellitus (DM) tipo 1 e da doença renal crónica (DRC). O transplante renopancreático combinado (TRPC) tende a melhorar a PNP ao eliminar os fatores precipitantes.

**Objetivo:** Analisar a evolução da PNP após TRPC através de estudos de condução nervosa (ECN).

**Métodos:** Estudo prospetivo observacional (2013-2023) incluindo doentes com DM tipo 1 e DRC submetidos a TRPC. Análises dos scores de parâmetros eletrofisiológicos realizados em 3 tempos após transplante.

**Resultados:** Incluíram-se 17 doentes com PNP e seguimento completo, dos quais, 10(59%) mulheres, com idade média de 37( $\pm$ 5,8) anos aquando o transplante. Os ECN realizaram-se, em média, aos 11( $\pm$ 5) dias; 16( $\pm$ 3,7) meses e 8,5( $\pm$ 1,3) anos, após transplante. As médias da creatinina/ureia diminuíram significativamente entre o pré-transplante [6,4( $\pm$ 1,9)/130,6( $\pm$ 44,5)mg/dl] e o segundo ECN [1,0( $\pm$ 0,2)/48,2( $\pm$ 9,4)mg/dl], e aumentaram na terceira avaliação [1,3( $\pm$ 0,4)/57,6( $\pm$ 23,6)mg/dl;  $p < 0,05$ ]. A HbA1c diminuiu significativamente até ao segundo ECN [8,7( $\pm$ 2,2)% vs 5,3( $\pm$ 0,4)%;  $p < 0,05$ ] e aumentou no terceiro [5,5( $\pm$ 0,5)%;  $p < 0,05$ ]. Entre os dois primeiros estudos, todas as variáveis melhoraram significativamente, exceto a velocidade de condução (VC) motora do nervo peroneal e as amplitudes motora e sensitiva do nervo mediano. As maiores variações foram na VC sensitiva do nervo mediano (+9m/s;  $p < 0,05$ ) e na amplitude motora do nervo peroneal (+0,8mV;  $p < 0,05$ ). As médias dos parâmetros eletrofisiológicos estabilizaram entre o segundo e o terceiro ECN, exceto da VC sensitiva do nervo mediano [54( $\pm$ 6,4) vs 50( $\pm$ 8,2);  $p < 0,05$ ]. A melhoria significativa do score conjunto entre o primeiro e o terceiro estudos correlaciona-se ( $r = 0,601$ ;  $p < 0,05$ ) com a diminuição da ureia entre o primeiro e segundo ECN, mas não com a creatinina nem com a HbA1c.

**Conclusões:** O TRPC resulta numa melhoria significativa e imediata da PNP, que se mantém estabilizada anos depois. A melhoria da uremia parece ter sido o fator que mais contribuiu para a evolução da PNP após o transplante.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-048 - WHAT DO NEUROLOGY RESIDENTS THINK ABOUT THEIR CLINICAL NEUROPHYSIOLOGY TRAINING?

João Martins<sup>1,2</sup>; Isabel Conceição<sup>1,3</sup>; Francisco Sales<sup>1,4</sup>; Rute Teotónio<sup>1,4</sup>; Ivone Soares<sup>1,5</sup>; João Ramalheira<sup>1,6</sup>; Carla Bentes<sup>1,3</sup>

1 - Direcção da Subespecialidade de EEG e Neurofisiologia Clínica da Ordem dos Médicos; 2 - CUF Hospitais e Clínicas; 3 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE; 4 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE; 5 - Hospital de Braga, EPE; 6 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

**Introduction:** In Portugal, the number of practicing medical clinical neurophysiologists is low and is expected to decrease. There is scarce data assessing the level of satisfaction and quality of current training programs during neurology residency which is a key period for choosing the area of interest in future professional life.

**Material and Methods:** Quantitative observational cross-sectional study based on an original questionnaire, containing 17 questions (4 optional and 13 mandatory), made to obtain, describe and quantify the level of satisfaction about the clinical neurophysiology training period, sent electronically to the 156 neurology residents in Portugal and received between January and June 2022.

**Results:** 54 (34.6%) individual questionnaire responses were obtained from neurology residents aged around 29.1 years old (56.6% were women). Their three main workplace districts were: Lisboa (34%), Porto (20%), Coimbra (18%). 85.1% of responses came from last three years' residents. 94.4% have a positive or very positive opinion about the clinical neurophysiology training period. 53.7% wouldn't change the appointed training location, however, 50% reported that they felt, in some way, conditioned in choosing the place/places for internship. 61.1% consider that the 4 months of official internship time is insufficient to achieve the learning objectives and 70.3% say they spend all or most of that time in an observational regime. Worryingly, 74.1% say that the learning time is variably reduced due to imposed external activities. 72.2% indicate that there is an incentive for scientific production despite 61.1% consider that there may be few training specialists and/or a reduction in time available for them to teach.

**Conclusions:** This study was successful in being a better description on the part of Portuguese neurology residents about the training period in clinical neurophysiology. In general, their opinion is quite favorable but measures need to be taken to increase the effective training time.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-049 - THE EFFECT OF DEEP BRAIN STIMULATION ON SACCADES IN PARKINSON'S DISEASE: A TRANSVERSAL AND LONGITUDINAL STUDY**

Diogo Damas<sup>1</sup>; Inês Videira Carvalho<sup>1</sup>; Sara Matos<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Ana Inês Martins<sup>1</sup>; Francisco Cidade<sup>2</sup>; João Castelhana<sup>3</sup>; Ricardo Pereira<sup>4</sup>; Fradique Moreira<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 4 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introduction:** Saccades are disrupted in Parkinson's disease (PD), both involuntary (i.e., saccadic intrusions [SI], fixating a target), reflexive (i.e., prosaccades [PS], moving the eyes towards a target) and more voluntary (i.e., antisaccades [AS], moving the eyes against a target) saccades, ultimately degrading vision. Deep brain stimulation (DBS) seems to improve increased SI, hypometric PS, and hypometric and erroneous AS in PD patients.

**Objectives:** There is the need to know if the above effect is sustained over time and if saccades' planes (horizontal vs. vertical) are distinctively influenced by DBS.

**Methods:** 23 PD patients (14 males, 65+/-8.2 years) with implanted bilateral subthalamic nucleus DBS underwent fixation, PS and AS assessment at baseline and one year later, both with DBS on and off. Number of SIs, velocity, latency and gain of PS and AS, and AS errors/corrected errors were analysed. Corrected p values less than 0.028, 0.001, and 0.001 were considered significant for between-groups, within-groups, and interaction analysis, respectively.

**Results:** Initially, when compared to off state, DBS significantly decreased SI number, increased the gain/velocity of correct horizontal/vertical AS, and the gain of corrected horizontal/vertical errors, while decreasing the latency of incorrect vertical AS. One year later, DBS increased the gain of horizontal PS, the gain/velocity of correct horizontal/vertical AS, and the gain of corrected horizontal/vertical errors, while decreasing the latency of correct and incorrect vertical AS. Saccadic parameters in the off state, remained unchanged after one year. There was no interaction between DBS status and time of assessment.

**Conclusion:** DBS in PD patients significantly improves fixation instability, speeds up and widens predominantly voluntary eye movements, regardless of their plane, and fastens their start along the vertical plane. Notably, such effect is sustained over time. This data highlights the potential and up till now overlooked benefit of DBS on vision of PD patients.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-050 - SCANS WITHOUT EVIDENCE FOR DOPAMINERGIC DEFICIT: ENTIDADE CLÍNICA DISTINTA OU ERRO DE DIAGNÓSTICO?

Inês V. Carvalho<sup>2</sup>; Diogo Damas<sup>2</sup>; Inês Lopo<sup>1</sup>; Inês Cunha<sup>2</sup>; Maria João Cunha<sup>1</sup>; Fradique Moreira<sup>2</sup>

1 - Serviço de Medicina Nuclear, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

**Introdução:** Estudos de grande dimensão demonstraram que 1 a 15% dos doentes com diagnóstico clínico de Doença de Parkinson (DP) precoce não apresentam evidência de défice dopaminérgico pré-sináptico nos estudos de neuroimagem molecular. Esses doentes foram denominados *Scans Without Evidence for Dopaminergic Deficit* (SWEDDs). Apesar das hipóteses propostas para explicar o fenómeno, o termo permanece controverso.

**Metodologia:** Caracterização da população de SWEDDs, reavaliação das Cintigrafias Cerebrais com Ioflupano-1123 (análise semi-quantitativa), avaliação clínica, da resposta à terapia dopaminérgica, presença de sintomas e flutuações motoras e não motoras [*19-item wearing-off questionnaire* (WOQ-19)] e qualidade de vida [*Parkinson's Disease Questionnaire* (PDQ-8) e EQ-5D-5L]. Os resultados foram comparados com uma amostra de 20 doentes com DP emparelhados para a idade, sexo, início e duração de doença.

**Resultados:** Dos 624 doentes sem evidência de défice dopaminérgico pré-sináptico, foram identificados 38 SWEDDs; 10 doentes (duração de doença:  $8.10 \pm 4.15$  anos) cumpriram os critérios de inclusão (duração de sintomas/seguimento >2 anos, sem comorbilidades severas, alterações major no estudo de imagem ou diagnóstico alternativo e consentimento informado). À avaliação clínica, maior amplitude do tremor de ação *versus* repouso (40%), movimentos lentos com mínima resposta decremental (20%), posturas distónicas (30%) e ausência de sinais axiais (100%) distinguiram os SWEDDs do grupo controlo com DP. Na prova da levodopa, a pontuação na escala MDS-UPDRS-parte III foi de  $14.80 \pm 5.56$  em *off* e  $13.00 \pm 4.80$  no pico de ação (responsividade: 9.68%). Os SWEDDs reportaram um menor número de sintomas motores e não motores ( $3.80 \pm 1.23$  vs.  $8.63 \pm 2.65$ ,  $p < 0.01$ ), um menor número de sintomas flutuantes ( $0.40 \pm 0.52$  vs.  $5.70 \pm 2.74$ ,  $p < 0.01$ ) e uma melhor qualidade de vida nas escalas PDQ-8 ( $6.88 \pm 6.72$  vs.  $25.59 \pm 12.87$ ,  $p < 0.01$ ) e EQ-5D-5L ( $0.91 \pm 0.06$  vs.  $0.63 \pm 0.19$ ,  $p < 0.01$ ).

**Conclusões:** Os SWEDDs apresentaram menos sintomas motores e não motores, ausência de flutuações, ausência ou mínima progressão de doença e melhor qualidade de vida. Características clínicas e prova da levodopa podem ser úteis no diagnóstico diferencial.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-051 - DOENÇA DE WILSON: MONITORIZAÇÃO E EFEITOS LATERAIS DO TRATAMENTO

Catarina Guedes Vaz<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Marina Magalhães<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

**Introdução:** A Doença de Wilson (DW) é uma doença metabólica autossómica recessiva por mutações no gene ATP7B, com défice da excreção biliar do cobre e consequente acumulação no fígado e no cérebro. Após o diagnóstico, a terapêutica vitalícia é instituída sendo fundamental a monitorização da eficácia e dos efeitos laterais.

**Objetivos e Métodos:** Avaliação retrospectiva, com recurso a processos clínicos eletrónicos, da mortalidade e efeitos laterais da medicação de uma coorte de doentes com DW (score Leipzig  $\geq 4$ ) com longo período de *follow-up*.

**Resultados:** Foram incluídos 54 doentes, 31 mulheres (57.4%) com idade média de diagnóstico  $19.96 \pm 9.69$  anos e um tempo médio de *follow-up* de  $12.33 \pm 7.28$  anos. 28% (n=15) tiveram uma apresentação neurológica. 7/54 (13%) doentes faleceram. No total, 51 doentes foram tratados com penicilamina, 24 com trientina e 18 com zinco. Agravamento paradoxal despoletado pelo início da terapêutica quelante foi registada em 11/54 doentes. Eram na sua maioria apresentações neurológicas, 9 dos quais tratados com penicilamina. O agravamento foi transitório em 55% (n=6) doentes e moderado/grave e irreversível, nos restantes. Agravamento tardio verificou-se em 8/54 doentes relacionados com problemas de adesão/perda de *follow-up*. Efeitos laterais da penicilamina foram os mais frequentes, de gravidade variável e diversos (reações de hipersensibilidade aguda, artralguas, proteinúria, citopenias, deficiência de cobre, perda ponderal e intolerância gástrica). A intolerância gástrica foi registada em 10/18 doentes tratados com zinco. Sem registo de outros efeitos laterais da trientina além do agravamento paradoxal.

**Conclusões:** A abordagem da Doença de Wilson é plurimodal. O agravamento paradoxal, muitas vezes irreversível, despoletado pelo início da terapêutica quelante (penicilamina e trientina) surgiu em 20% dos doentes, sendo consistente com a literatura (10-20%). Agravamento tardio relacionado com problemas de adesão em 15% dos doentes. Reações adversas medicamentosas descritas predominantemente nos doentes tratados com penicilamina.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-052 - ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA EM DOENTES COM MUTAÇÕES ASSOCIADAS À DOENÇA DE PARKINSON: COORTE RETROSPETIVA DE UM CENTRO TERCIÁRIO**

André Fernandes<sup>1</sup>; Carolina Soares<sup>1</sup>; Ana Oliveira<sup>1</sup>; João Massano<sup>1</sup>; Rui Araújo<sup>1</sup>; Clara Chamadoira<sup>2</sup>; Manuel Rito<sup>2</sup>; Carina Reis<sup>2</sup>; Celeste Silveira<sup>3</sup>; Joana Lima<sup>4</sup>; Cláudia Sousa<sup>4</sup>; Maria José Rosas<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Psiquiatria, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neuropsicologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda (ECP) está indicada na Doença de Parkinson (DP) com flutuações motoras refratárias à terapêutica médica. O resultado cirúrgico é influenciado por características clínicas e demográficas dos doentes, tais como a idade e resposta à levodopa. Especula-se que a genética associada à DP possa igualmente influenciar a resposta.

**Objetivos:** Caracterização e revisão clínica de uma coorte de formas genéticas de DP tratada com ECP.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo, transversal, de uma coorte de doentes com mutações associadas à DP e submetidos a ECP, acompanhados em consulta de Neurologia de um centro terciário. Foram considerados dados clínicos e paraclínicos.

**Resultados:** Incluídos 17 doentes, 13 (76,5%) do sexo feminino. As mutações identificadas foram as seguintes: mutação no gene *PRKN* em homozigotia (n=8, 47,1%); *LRRK-2* em heterozigotia (n=7, 41,2%); *SCNA* em heterozigotia (n=1, 5,9%) e *GBA* em heterozigotia composta (n=1, 5,9%). À data da cirurgia a idade média era 51,5±13,9 anos. Verificou-se uma melhoria média de 69,6% na UPDRS parte-III aos 6 meses (med-off/stim-off versus med-off/stim-on). Os resultados pós-ECP na UPDRS parte-III foram respetivamente: 15,7±5,5 aos 12 meses; 17,2±8,9 aos 36 meses; 16,7±8,1 aos 62 meses. Na última avaliação 9 doentes (52,9%) mantinham dose de dopa equivalente inferior ao pré-ECP (em média 61,4%). O tempo médio de follow-up, medido entre a data de cirurgia e a da última consulta, foi de 7,5±5,1 anos. O doente com mutação no *GBA* teve o pior resultado na avaliação neuropsicológica de reavaliação em todos os domínios avaliados. As intercorrências mais graves registadas foram as seguintes: internamento por surto psicótico (*LRRK-2*); hidrocefalia (*GBA*), hemidistonia (*PRKN*); infeção do neuroestimulador (*PRKN*).

**Conclusões:** Estes resultados sugerem que a ECP parece ser eficaz a curto e longo prazo em doentes de Parkinson com mutações nos genes *PRKN*, *LRRK-2*, *SCNA* e *GBA*, com pior progressão do estado cognitivo nestes últimos.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-053 - 25-YEAR PERSPECTIVE ON MOVEMENT DISORDERS GENETICS: INSIGHTS FROM A LABORATORY COHORT OF 5,755 PATIENTS**

Miguel Alves-Ferreira<sup>1,2,3</sup>; Ana Lopes<sup>1,2</sup>; Ana Filipa Brandão<sup>1</sup>; Sara Morais<sup>1,2</sup>; Patrícia I Marques<sup>1,2</sup>; Fátima Lopes<sup>1,2</sup>; Diana Pinto<sup>1,2</sup>; Liliana Rocha<sup>1,2</sup>; Jorge Sequeiros<sup>1,2,3</sup>; João Parente Freixo<sup>1,2</sup>; Jorge Oliveira<sup>1,2</sup>

1 - CGPP – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Portugal; 2 - i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3 - ICBAS School of Medicine and Biomedical Sciences, Universidade do Porto, Portugal

**Background:** Movement disorders (MD) encompass neurological diseases with abnormal voluntary movements. Understanding their genetic role has advanced with next-generation sequencing (NGS) and new gene discoveries over recent years.

**Aim:** Characterize the mutational spectrum of patients with MD identified either by NGS and/or fragment analysis.

**Methods:** We examined the laboratory database for genetic studies (1998-2023) focusing on disease-causing changes or variants of unknown clinical significance (VUS) in MD-related *loci*.

**Results:** Genetic tests were performed for 3,429 patients with hereditary ataxias, 2,203 with Huntington disease, 495 with spastic paraplegia, 318 with Parkinson disease and 292 with dystonia.

The diagnostic yield for hereditary ataxias caused by repeats' expansions was 26.5% [diagnosis established for 522 SCAs patients (mostly SCA3/ATXN3), 143 with FRDA and 99 with CANVAS]. As for multigene panels (non-repeat expansions ataxias), 9.8%(n=58) had a molecular diagnosis, 49.1%(n=291) had VUS, and 41.2%(n=244) are negative.

For Huntington disease, 44.0%(n=973) had a molecular diagnosis ( $\geq 40$  CAGs), 54.0%(n=1189) were negative, and ~2% reduced-penetrance disease-causing alleles.

For Parkinson, 10.7%(n=34) had a molecular diagnosis, 41.8%(n=133) had VUS, and 47.5%(n=151) had no variants reported.

Concerning spastic paraplegia, 21.0%(n=105) had a molecular diagnosis, 38.0%(n=186) had VUS and in 41.0%(n=204) no variants reported.

Finally, for dystonia 9.0%(n=25) had a molecular diagnosis, 51.0%(n=150) had VUS, while in 40.0%(n=117) no variants reported.

**Conclusions:** The diagnostic yield of the patients with MD study in our laboratory is ~34%, mostly attributable to repeats' expansions. Another 14.1% have uncertain outcomes requiring clinical reevaluation and/or additional genetic studies for a definitive diagnosis. This data is pivotal for developing a comprehensive genetic test capable of detecting the complete MD mutation spectrum in a single test, leveraged by ongoing advancements in NGS technology.

**Acknowledgements:** This work is dedicated to all patients and families; we are truly grateful for all the clinicians for their referrals to genetic studies.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-054 - SELEÇÃO DE DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON PARA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA DOS NÚCLEOS SUBTALÂMICOS (STN-DBS) – MOTIVOS PARA A EXCLUSÃO

Francisco Repas Barbosa<sup>1</sup>; Diogo Costa<sup>1</sup>; Joana Damásio<sup>1</sup>; Nuno Vila-Chã<sup>1</sup>; Carla Silva<sup>1</sup>; Eduardo Cunha<sup>1</sup>; Vasco Sá Pinto<sup>1</sup>; Luís Botelho<sup>1</sup>; Sara Cavaco<sup>1</sup>; Alexandre Mendes<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA)

**Introdução:** A estimulação cerebral profunda dos núcleos subtalâmicos (STN-DBS) é um tratamento eficaz e seguro nos doentes com Doença de Parkinson (DP) avançada. Os critérios de seleção para a cirurgia estão bem definidos e são um dos fatores fundamentais para os resultados deste tratamento.

**Objetivos:** Rever os motivos que contraindicaram a STN-DBS na DP num centro cirúrgico.

**Metodologia:** Foi feito o registo prospetivo de todos os doentes com diagnóstico de DP orientados para a consulta de DBS, entre 2005 e 2023, no nosso Centro. A partir desse registo foram analisados os motivos que contraindicaram a cirurgia.

**Resultados:** Foram referenciados, por neurologistas, 213 doentes para a consulta de DBS. Foram operados 114 (53,5%), encontram-se em avaliação/hesitantes 27 (12,7%) e foram excluídos 72 (33,8%). Os motivos para a exclusão foram: alterações cognitivas - 20 doentes (27,8%), alterações axiais e *freezing* da marcha resistentes à levodopa - 17 doentes (23,6%), ausência de motivação para a cirurgia - 14 doentes (19,4%), sem gravidade ou com margem para ajustes da medicação - 8 doentes (11,1%), patologia vascular cerebral extensa - 4 doentes (5,6%), operados ou em avaliação noutro Centro - 4 doentes (5,6%), diagnóstico alternativo (MSA) - 2 doentes (2,8%), intercorrências enquanto aguardavam avaliações - 2 doentes (1 AIT e 1 TCE) (2,8%), e 1 doente (1,4%) ter abandonado a consulta.

**Discussão/Conclusões:** Tal como encontrado noutros estudos, as alterações cognitivas e as alterações axiais resistentes à levodopa são fatores frequentes de exclusão para a STN-DBS na DP. A ausência de motivação foi um fator de exclusão frequente que poderá ser melhorado na referenciação. Um aspeto a realçar neste estudo foi o caráter prospetivo dos registos clínicos utilizados, que permitiu um adequado conhecimento dos motivos de recusa para a cirurgia. A compreensão dos motivos para exclusão permite otimizar a sequência das avaliações de seleção pré-cirúrgica, evitando procedimentos desnecessários.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-055 - ANÁLISE DA MORTALIDADE NUMA COORTE DE ATAXIAS CEREBELOSAS HEREDITÁRIAS

Sara Maria Costa<sup>1</sup>; Lenia Silva<sup>1</sup>; João Moura<sup>1</sup>; Francisco Almeida<sup>2</sup>; Carolina Lemos<sup>3,4,5</sup>; Mariana Santos<sup>3</sup>; Jorge Oliveira<sup>3,4</sup>; Jorge Sequeiros<sup>3,4,5</sup>; José Barros<sup>1,5</sup>; Joana Damásio<sup>1,3,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Neurociências, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - UNIGENE, IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 4 - CGPP-IBMC, i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 5 - ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar Universidade do Porto, Portugal

**Introdução:** As ataxias cerebelosas hereditárias (ACH) são doenças muito heterogéneas, com uma prevalência nacional de 8,9/100.000, associadas a elevada morbilidade e mortalidade.

**Objetivo:** Analisar causas e locais de morte nas ACH.

**Métodos:** Estudo de coorte, prospetivo, desde 2017. Recolha de informação da base de dados de ACH, análise estatística com SPSS®.

**Resultados:** Em 252 doentes, 190 (75,4%) estão vivos, 37 (14,7%) faleceram e 25 (9,9%) perderam seguimento; dos 37 falecidos, 19 (51,3%) eram do sexo masculino; 30 (81%) tinham ACH-AR [16 (43,2%), CANVAS; 4 (10,8%) AOA4; 3 (8,1%) HSP-MAG; 2 (5,4%) FRDA; 1 (2,7%) AOA1; 1 (2,7%) HSP/ATX-PGN; 1 (2,7%) ATX-PNPT1; 2 (5,4%) sem diagnóstico] e 7 (18,9%) ACH-AD [5 (13,5%) DMJ; 2 (5,4%) sem diagnóstico]. A morte ocorreu aos 71,0 [IQR:54,0-76,5] anos, sendo a sobrevida global de 35,6 ( $\pm 15,1$ ) anos após o primeiro sintoma. A sobrevida foi de 39,4 ( $\pm 13,7$ ) anos nas ACH-AR e 20 ( $\pm 9,1$ ) anos ( $p < 0,05$ ) nas HCA-AD. Verificou-se que nas ataxias por expansão de oligonucleotídeos a sobrevida foi 33,1 ( $\pm 11,8$ ) anos, enquanto naquelas com mutações convencionais foi 42,5 ( $\pm 14,2$ ) anos ( $p < 0,05$ ). A sobrevida variou entre 19 na ATX-PNPT1 e 62 anos na AOA1. Em 20 doentes identificou-se a causa de morte: 19 (95%) infeções (10 respiratórias; 7 não especificadas; 2 sépsis) e 1 (5%) neoplasia. Todos os falecidos por infeção tinham disfagia ( $p < 0,05$ ), 2 com PEG. Doze (32,4%) faleceram no hospital, 8 (21,6%) no domicílio, 3 (8,1%) em lar e em 14 (37,8%) desconhece-se o local.

**Conclusão:** A esperança média de vida foi inferior à da população portuguesa (71,0 vs 84,3a). Era maior nos doentes com HCA-AR e naqueles com mutações convencionais. Observámos uma sobrevida próxima da descrita na doença Huntington (35 anos), superior à das doenças de Parkinson (15,3 anos) e Alzheimer (5,9 anos). As causas e locais de morte aproximam-se das observadas na doença Huntington.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-056 - O IMPACTO DA PERTURBAÇÃO DE SINTOMAS NEUROLÓGICOS FUNCIONAIS NO INTERNAMENTO E NO SEGUIMENTO DOS DOENTES: A REALIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR NÍVEL I

Andressa S. Pereira<sup>1</sup>; Leonardo Barbosa<sup>1</sup>; Ivânia Alves<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal

**Introdução:** A Perturbação de Sintomas Neurológicos Funcionais (PSNF) é o segundo diagnóstico mais comum na consulta de Neurologia, apresentando impacto socioeconómico significativo pela faixa etária afetada e gastos em saúde.

**Metodologia:** Para avaliação da PSNF no nosso centro, analisou-se retrospectivamente os dados dos doentes Internados no Serviço de Neurologia (ISN) com diagnóstico de PSNF à data de alta, no ano de 2022, e a sua evolução.

**Resultados:** Foram identificados 24 doentes, representando 10% dos ISN em 2022. 67% dos doentes eram do sexo feminino, com idade média de  $40 \pm 14$  anos. No momento do internamento, 71% estavam empregados. Dos antecedentes pessoais: 42% tinham pelo menos 1 fator de risco vascular e 50% perturbação depressiva/ansiosa. Os principais sintomas de apresentação foram: alterações sensitivas, da força, da marcha ou alteração da consciência associada a manifestações motoras, por ordem decrescente. Ao exame neurológico, todos apresentaram sinais positivos (inconsistência/incongruência). O tempo médio de internamento foi  $8 \pm 4$  dias. O estudo complementar foi exaustivo, incluindo estudo de autoimunidade, RM, EMG, EEG, ecocardiograma-TT, entre outros. Em 17% solicitou-se colaboração de Psiquiatria. À data de alta: 54% dos doentes mantinham sintomas; 50% foram orientados para consulta de Neurologia, 42% para Psiquiatria e 1 doente para MFR. Em média verificaram-se  $0,91 \pm 1,8$  novos episódios de urgência pelas mesmas queixas. Aos 8 meses, 38% dos casos resolveram os sintomas, 13% mantiveram impacto quotidiano apesar da redução dos sintomas e 21% não tiveram melhoraria; em 29% desconhece-se o desenlace.

**Conclusões:** O internamento implicou custos elevados e motivou seguimento na maioria dos casos, contudo, os resultados foram insatisfatórios numa percentagem significativa, verificando-se perpetuação dos sintomas e recorrência aos cuidados de saúde. Estes achados suportam a necessidade de implementação de novos modelos de atuação em conformidade com o desenvolvimento científico na área, sendo primordial a reabilitação e reintegração do doente na sociedade.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-057 - TRAUMATIC VERSUS NON-TRAUMATIC SPINAL CORD INJURY: COMPLICATIONS AND FUNCTIONAL OUTCOMES IN AN ACUTE INPATIENT REHABILITATION HOSPITAL**

Patrícia Pereira<sup>1</sup>; Sónia Tizón<sup>1</sup>; Sara Freixo<sup>1</sup>; Gabi Almeida<sup>1</sup>; Sofia Ribeiro<sup>1</sup>; João Sousa<sup>1</sup>

1 - Hospital de Braga

**Objectives:** The retrospective cohort study aimed to compare the complications and rehabilitation outcomes between patients with traumatic (T-SCI) and non-traumatic spinal cord (NT-SCI) injuries in an acute inpatient rehabilitation service.

**Methods:** The study included 128 spinal cord injury (SCI) patients admitted to the Physical Medicine and Rehabilitation service of Hospital de Braga between January 2017 and December 2022.

**Results:** The results of the study showed that 92.2% (n = 118) of the entire cohort experienced some complications. The group with traumatic spinal cord injuries had significantly longer hospital stays (p = 0.021), higher prevalence of depressive symptoms (p = 0.043), pressure ulcers (p = 0.003), and restrictive ventilatory syndrome (p = 0.036) compared to the non-traumatic group. However, there were no significant differences between the two groups in terms of functional scale variations.

**Conclusion:** Overall, both patients with traumatic and non-traumatic spinal cord injuries benefited from the rehabilitation program in the acute inpatient service. They showed significant improvements in functional domains as assessed by the Functional Independence Measure (FIM) and Spinal Cord Independence Measure (SCIM) scales. However, it's important to consider that these patients, especially T-SCI, had long hospital stays and experienced complications, highlighting the need for appropriate management and care.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

NEURO  
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-058 - CRISES OLFATIVAS EM DOENTES COM TUMORES PRIMÁRIOS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Maria Mousinho<sup>2</sup>; Diogo Antão<sup>1</sup>; Andrea Soares<sup>1</sup>; Teresa Pimentel<sup>1</sup>; Duarte Salgado<sup>1</sup>; Mariana Fernandes<sup>1</sup>

1 - Instituto Português de Oncologia, Lisboa; 2 - Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja

**Introdução:** As crises epilépticas olfativas são raras. Surgem frequentemente num contexto de tumores cerebrais localizados na região orbitofrontal ou mesotemporal. No entanto, a sua prevalência exata, etiologia e origem anatómica permanece pouco clara, já que poucos estudos se focaram apenas nesta tipologia de crises.

**Objetivos:** Avaliar as características clínicas, neurofisiológicas e imagiológicas de doentes com tumores cerebrais e crises olfativas.

**Métodos:** Foi realizado um estudo retrospectivo de 3 anos (2020-2023), em que foram recolhidos dados dos registos clínicos de 572 doentes observados em primeira consulta de Neuro oncologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa, com um diagnóstico de tumor primário do sistema nervoso central (SNC).

**Resultados:** Foram identificados oito doentes com crises olfativas, cinco homens, idades compreendidas entre os 15 e os 70 anos. Em sete doentes, as crises olfativas constituíram a forma de apresentação do tumor. Em dois doentes, as crises olfativas focais tiveram progressão para tónico-clónico bilateral. A maioria das crises foram percecionadas como desagradáveis (metal, amoníaco, “sangue quente”, “cheiro a morto”). O tumor envolvia o lobo temporal em todos os doentes, a ínsula em dois deles e, na maioria, a lesão era direita. Seis doentes tiveram o diagnóstico de Glioblastoma IDH não mutado (Grau 4,OMS), uma doente de Oligodendroglioma, IDH-mutado e 1p/19q-codeletado (Grau 2,OMS) e o doente em idade pediátrica, Glioma pediátrico difuso de alto grau, H3-wildtype e IDH não mutado. O tempo de seguimento médio é de sete meses. Dois doentes faleceram.

**Conclusões:** Este é o primeiro estudo retrospectivo realizado em Portugal que documenta a prevalência de crises olfativas em doentes com tumores primários do SNC. Face à escassa evidência na literatura, consideramos que as crises olfativas poderão ser mais frequentes do que o documentado, nomeadamente na apresentação de tumores cerebrais, pelo que a investigação semiológica ativa poderá contribuir para um diagnóstico mais precoce.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-059 - NEW VERSION OF THE BOSTON CRITERIA FOR CEREBRAL AMYLOID ANGIOPATHY: IMPACT ON THE ETIOLOGICAL INVESTIGATION OF TRANSIENT FOCAL NEUROLOGICAL EPISODES**

Liliana Igreja<sup>1</sup>; Ana Rita Martins Neto<sup>2</sup>; Luís Maia<sup>1</sup>; Rui Felgueiras<sup>1</sup>

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA), Porto, Portugal; 2 - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar - Universidade do Porto, Porto, Portugal

**Introduction:** Transient focal neurological episodes (TFNE) are brief, recurrent and stereotyped clinical symptoms. Cerebral amyloid angiopathy (CAA) is a rare cause of TFNE, being more frequent in the elderly and can be diagnosed using clinical and imaging criteria. In 2022, the Boston criteria used until then were revised, originating version 2.0, which now allows the diagnosis of possible CAA in patients with white matter features in the absence of hemorrhagic markers.

**Objectives:** Compare the applicability of the Boston criteria v2.0 with the previous v1.5, within the same population of patients with TFNE as clinical presentation.

**Methods:** A pre-existing database from a study on TFNE was used, which corresponds to a consecutive and prospective hospital cohort of 507 adult patients who recurred to the emergency department of CHUdSA with TFNE between November 2019 and March 2021. Of these, 278 were reassessed in a neurology appointment and an MRI was performed as clinically needed. Patients over 50 years and who underwent an MRI were selected, and classified according to the criteria v2.0 and v1.5.

**Results:** 70 patients were included. Due to technical and co-pathology issues, 7 patients were excluded (n=63). In 3 patients, another diagnosis other than CAA, was established. None of the patients presented AAC diagnostic criteria according to criteria v1.5, in the absence of haemorrhagic markers. In contrast, 27 (45,0%) patients were included in the diagnosis of possible AAC due to non-haemorrhagic markers, such as hyperintensities of the WM in a multispot pattern (92.6%) and prominent enlarged PVS in the centrum semiovale (44.4%).

**Conclusions:** Non-hemorrhagic markers were associated with a significant higher number of new diagnoses of possible CAA. However, their low specificity due to common association with other disorders and uncertainty in counting WM lesions raises questions about their applicability in clinical practice.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-060 - CORRELAÇÃO CLÍNICA, IMAGIOLÓGICA E PATOLÓGICA DE HEMORRAGIAS INTRACEREBRAIS ESPONTÂNEAS SUBMETIDAS A DRENAGEM CIRÚRGICA COM BIÓPSIA

André Paula<sup>1</sup>; Rafael Roque<sup>1,2</sup>; Ana Catarina Fonseca<sup>1,3</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

**Introdução:** A hemorragia intracerebral (HIC) primária está mais frequentemente associada à arteriopatologia hipertensiva e angiopatologia amilóide cerebral (AAC). Estas causas apresentam perfis clínicos e prognósticos distintos. Contudo, a correlação clínico-patológica permanece pouco esclarecida devido à reduzida disponibilidade de material histológico.

**Objetivos:** Caracterização clínica, imagiológica e histopatológica de doentes com HIC cirurgicamente evacuados.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo no Laboratório de Neuropatologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte tendo sido pesquisados doentes com HIC submetidos a drenagem cirúrgica com biópsia entre 2009 e 2023. Foram recolhidos dados demográficos, antecedentes pessoais, medicação habitual, dados imagiológicos (TC-CE à admissão, medição do volume da HIC), avaliação analítica e características histopatológicas (coloração de vermelho do congo). Os casos em que se identificaram causas secundárias foram excluídos.

**Resultados:** Reportamos 7 doentes com HIC primária (5 mulheres; 65,9±13,5 anos): 3 doentes com deposição de substância amilóide na parede dos vasos (AAC-positivos) e 4 doentes sem evidência de deposição amilóide (AAC-negativos). Relativamente aos doentes AAC-positivos, um apresentava uma forma familiar de amiloidose (mutação gene *TTR*), 2 tinham hipertensão arterial (HTA) e 1 encontrava-se sob antiagregação plaquetar. Quanto aos doentes AAC-negativos, três tinham HTA, 1 encontrava-se sob antiagregação plaquetar e 1 sob anticoagulante oral. A média da tensão arterial sistólica à admissão nos doentes AAC-positivos era 175,7±67,5mmHg e nos AAC-negativos 140,0±23,6mmHg. Nenhum doente apresentava discrasia hemorrágica à admissão. A localização da HIC foi lobar em todos os doentes AAC-positivos e em 75% dos doentes AAC-negativos. Em 2 doentes AAC-negativos verificou-se expansão do hematoma inicial nas primeiras 24h. O volume final do hematoma foi superior nos doentes AAC-negativos (85,0±18,6cc vs 49,8±9,2cc;  $p=0,03$ ).

**Conclusões:** Os doentes AAC-negativos apresentaram HIC com maior volume em comparação com doentes AAC-positivos o que pode dever-se à diferente fisiopatologia subjacente. Admite-se a possibilidade da HIC AAC-negativa poder ser mais suscetível à elevação tensional arterial.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-061 - RESPOSTA CLÍNICA AOS TRATAMENTOS IMUNOMODULADORES DE AÇÃO RÁPIDA NA MIASTENIA GRAVIS: UM ESTUDO RETROSPETIVO MULTICÊNTRICO**

Sofia Bernardo<sup>1</sup>; Cristiana Silva<sup>2</sup>; Inês Videira<sup>2</sup>; Fábio Gomes<sup>2</sup>; Sandra Palma<sup>3</sup>; Joana Dionísio<sup>1</sup>; Pedro Pereira<sup>3</sup>; Luciano Almendra<sup>2</sup>; Argemiro Geraldo<sup>2</sup>; Anabela Matos<sup>2</sup>; Luís Negrão<sup>2</sup>; Simão Cruz<sup>1</sup>

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 plasmaferese (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 78,2 e 79,1% dos doentes tratados com IgIV e PF, respetivamente. Ao longo de vários ciclos, a melhoria foi consistente em 84,8 e 85,3%, respetivamente. Nenhum dos oito fatores candidatos se confirmou como fator preditivo independente de melhoria satisfatória.

**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.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## CO-062 - THYMECTOMY AND MYASTHENIA GRAVIS: RESULTS FROM A 10-YEAR FOLLOW-UP COHORT

Pedro Faustino<sup>1</sup>; Sara A. Cunha<sup>2</sup>; André Jorge<sup>1</sup>; Rita S. Lopes<sup>2</sup>; Luís L. Graça<sup>2</sup>; Susana Lareiro<sup>2</sup>; Rita Pancas<sup>2</sup>; Anabela Matos<sup>1</sup>; Argemiro Geraldo<sup>1</sup>; Luciano Almendra<sup>1</sup>; Luís L. Negrão<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2 - Unidade de Cirurgia Torácica, Serviço de Cirurgia Cardiorádica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

**Introduction:** Thymectomy remains a mainstay of treatment in thymomatous (T) and nonthymomatous (nT) Myasthenia Gravis (MG). However, there is little research regarding long-term follow-up.

**Objective:** Assess the impact of surgery on the long-term outcome of patients with MG at our centre.

**Methods:** Retrospective analysis of MG patients submitted to thymectomy between 2007 and 2017 at the thoracic surgery department of our centre. Clinical assessment was performed according to the MG Foundation of America (MGFA) Clinical Classification (cMGFA). The follow-up was categorized according to the MGFA Post-intervention Status (MGFA-PIS) and cMGFA. Statistical analysis was performed to a significance level of 5%.

**Results:** Thirty-seven patients underwent extended thymectomy. Median age at diagnosis was 46.7±19.2 years. Most patients (83.8%) had anti-acetylcholine receptor antibodies and 81.1% had generalized forms of MG. Many patients (67.6%) had surgery less than 12 months after the clinical diagnosis. TMG was present in 19 (51.4%) patients. Compared to nTMG, these patients were older (54.1±17.9 vs 40.2±19.4 years; p=0.029) and most were men (52.9% vs 16.7%; p=0.024). We obtained a good outcome in most patients in the first (81.1%), second (83.3%), fifth (84.8%) and tenth (83.3%) year of follow-up. There was a shift towards better prognosis categories in the good outcome group: 11.1% complete stable remission and 61.1% minimal manifestation status in the tenth year. TMG patients presented in more advanced status on preoperative cMGFA (p=0.016), but showed no statistical difference on follow-up. A shorter time to surgery (< 12 months) correlated with better outcomes.

**Conclusion:** Thymectomy was associated with a sustained clinical improvement in our cohort, allowing for a reduced need for medication. A shorter time to surgery seems to have a positive influence on long-term prognosis.



## CO-063 - ENCEFALITES DE CAUSA INDETERMINADA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA

Miguel Saianda Duarte<sup>1</sup>; Joana Vítor<sup>1</sup>; Vasco Fonseca<sup>1</sup>; Ana Cláudia Ribeiro<sup>1</sup>; Joana Morgado<sup>1</sup>; Ana Arraiolos<sup>1</sup>; José Vale<sup>1</sup>

1 - Hospital Beatriz Ângelo, Loures

**Introdução:** As encefalites apresentam várias etiologias, em 30-60% dos casos não é determinada, assumindo-se causas mais prováveis tendo em conta a clínica, exames e curso da doença.

**Objetivo:** Avaliar a prevalência de encefalites de etiologia indeterminada, como as suas características clínicas e imagiológicas.

**Métodos:** Estudo observacional, retrospectivo, baseado nos registos clínicos do internamento entre os anos 2017-2023 no Serviço de Neurologia do Hospital Beatriz Ângelo. O diagnóstico de encefalite e encefalite autoimune foi estabelecido de acordo com os critérios internacionais.

**Resultados:** Foram incluídos 43 doentes com média de idades de 61,3 anos. A etiologia mais frequente foi a infecciosa com 22 casos, 18 de causa indeterminada e 3 Encefalites autoimunes definitivas. Das 18 de etiologia indeterminada os sintomas mais frequentes foram: febre(77,8%), alteração estado de consciência(50%), alteração comportamento(38,9%) e crises/estado mal epilético(38,9%). Oito apresentavam alterações imagiológicas. 83,3 % apresentava pleocitose no líquido. A pesquisa de anticorpos antineuronais foi realizada em 88,9% dos casos, sendo negativa em todos.

De acordo com a clínica e achados neurorradiológicos, em 12 casos assumiu-se uma etiologia viral provável sem agente identificado e em 6 provável etiologia autoimune.

Dos 12 casos de etiologia viral provável, 5 apresentavam lesões encefálicas. Todos realizaram tratamento com aciclovir. 91,7% ficaram autónomos e um com dependência importante(mRS 4) apresentando lesões cerebrais. Dos 6 casos sugestivos de etiologia imunomediada, 50% apresentavam alterações imagiológicas: uma mesiotemporal, uma temporal e um dos gânglios da base e tronco. Cinco realizaram imunoterapia. Dois tinham bandas oligoclonais no líquido, estes com pior prognóstico(mRS 5).

**Conclusão:** A prevalência das encefalites de causa indeterminada foi de 42%, estando em linha com a literatura. Nas formas mais graves, seguiu-se o princípio de tratar o que é potencialmente tratável, com resultados pouco animadores. Por não existir um protocolo de investigação incluindo um leque alargado de agentes infecciosos neurotrópicos e de anticorpos para encefalite imune, limita a capacidade de diagnóstico numa percentagem elevada de encefalites.



CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-064 - A ASCENÇÃO DA INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL: É A INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL SUPERIOR AOS MÉDICOS NEUROLOGISTAS?**

Ângelo Fonseca<sup>1</sup>; Axel Ferreira<sup>1</sup>; Luis Ribeiro<sup>1</sup>; Sandra Moreira<sup>1</sup>; Cristina Duque<sup>1</sup>

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

**Introdução:** A inteligência artificial (IA) teve uma grande evolução desde a sua conceptualização em 1950. Com o avanço tecnológico, a integração da IA na medicina é inevitável, tornando necessária a sua avaliação enquanto ferramenta clínica. O objetivo deste trabalho é avaliar a acuidade de resposta de chatbots de IA a vinhetas clínicas e compará-la com médicos especializados.

**Métodos:** Estudo retrospectivo observacional que compara a performance do software de IA ChatGPT versão-3.5 a neurologistas/internos de neurologia na resposta a perguntas de escolha múltipla sobre casos clínicos da aplicação Question of the Day da Academia Americana de Neurologia. No caso das questões respondidas pelo chatbot-IA, foi adicionalmente questionado o diagnóstico e justificação para a resposta fornecida. Os resultados foram analisados utilizando testes não-paramétricos ou paramétricos para amostras emparelhadas, consoante a normalidade dos dados.

**Resultados:** Foram incluídas 188 perguntas em 22 categorias de neurologia. O chatbot-IA demonstrou uma taxa de acerto de 68,6%, obtendo um diagnóstico correto em 85,0% e uma justificação adequada para as respostas corretas em 96,1%. A taxa de acerto média humana (de uma amostra média de 1500 respondedores) foi de 68,5%. O chatbot-IA demonstrou variabilidade de taxa de acerto entre categorias, com melhores resultados nas categorias “Estrutura, processo e desenvolvimento ao longo do ciclo de vida”, “Anatomia/localização”, “Ética/profissionalismo” (100%) e menores em “Doenças/perturbações neuromusculares” (50%) e “Doenças neuroimunológicas e paraneoplásicas do SNC e doenças desmielinizantes” (30%). Quando comparada a taxa de acerto médio por categoria, não foram verificadas diferenças estatisticamente significativas (71% chatbot-IA vs 69% humanos;  $p=0,533$ ).

**Conclusão:** Este estudo demonstra que a IA atual, apesar de não ter sido criada para este fim, tem uma performance semelhante ao humano na resposta a vinhetas clínicas. Evidencia igualmente que o seu uso como ferramenta clínica pode ser uma realidade num futuro próximo. Carece, no seu formato atual, de controlo humano.





CONGRESSO  
NACIONAL DE

**NEURO  
LOGIA**

**PORTO**

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

## **CO-065 - PERFIL CLÍNICO-DEMOGRÁFICO DE PESSOAS COM EPILEPSIA SEGUIDOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO EM LUANDA**

Joelma Daniela De Oliveira André<sup>1</sup>; Silvano Alfredo Da Silva Zua<sup>1</sup>; João Adilson Gama Ricardo<sup>1,2</sup>

1 - Departamento de Fisiologia. Faculdade de Medicina. Universidade Agostinho Neto. Luanda. Angola; 2 - Serviço de Neurologia. Clínica Sagrada Esperança

**Introdução:** A epilepsia é um dos distúrbios neurológicos crónicos mais comuns, caracterizado pela recorrência de crises epiléticas. Afeta 1% da população mundial, os mais variados grupos de idade, porém mais frequente em crianças e idosos. A incidência é alta nos países em desenvolvimento devido a prevalência dos fatores de riscos mais comuns tais como a encefalopatia hipóxico-isquémica, infeções no SNC, TCE e AVC. Angola é um país em via de desenvolvimento e os números de casos de epilepsia aumentam a cada ano. Atualmente, não conhecemos o perfil das pessoas com epilepsia, o que torna difícil a gestão dos doentes.

**Objetivo:** Estudar o perfil das pessoas com epilepsia seguidos na Clínica Sagrada Esperança, em Luanda-Angola.

**Metodologia:** Estudo descritivo transversal, realizado na Clínica Sagrada Esperança (CSE) em Luanda-Angola, de Janeiro de 2020 a Maio de 2021. Os dados foram colhidos através de um formulário em consulta e entrevista. Os dados foram processados no SPSS e analisados usando estatística descritiva, com os dados apresentados sob a forma de média e percentagens.

**Resultados:** Participaram 103 doentes, sexo feminino com 53% (N= 55), idade média de 28 anos ( $\pm$  22), afetando maioritariamente as crianças. O nível de escolaridade dos nossos doentes foi baixo. A epilepsia focal foi a predominante com 53 (51%) doentes. Cerca de 93 % (96 doentes) estavam sob monoterapia. A maioria (66%) armazenava os fármacos em lugares de fácil acesso para as crianças. Cerca de 53% dos participantes tinham as crises mal controladas e 26% mencionaram o esquecimento, efeitos adversos com 10 (18%) e 11 (20%) tinham dificuldade em comprar o fármaco anti-epilético.

**Conclusão:** Entender o perfil dos doentes com epilepsia angolanos poderá ajudar os profissionais de saúde na escolha das melhores estratégias e condutas médicas.