

EP-001 - SÍNDROME DE STURGE- WEBER COM NEVUS DE OTA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO EM DOENTE MELANODÉRMICO

Ângela Joseth Mpovo Seke¹; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1 - Clínica Sagrada Esperança; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: A síndrome de Sturge-Weber ou angiomatose encefalotrigeminal é uma doença neurocutânea e congénita rara, caracterizada por malformações tipo hemangiomas afetando o cérebro e a pele da face (território do nervo trigémeo) que se manifesta na maioria dos doentes com o aparecimento de mancha vinho do porto. Sturge (1879) fez a primeira descrição da doença, onde além das manifestações cutâneas, descreveu a presença de crises epilépticas. A presunção diagnóstica pode ser feita na presença de manchas vinho do porto e convulsões.

Descrição do caso: Homem de 23 anos de idade, com história de cefaleia e crises epilépticas mensais que iniciam com sensação de angústia, seguida de câibras e abalos tónico-clónico no membro superior, percebidos pelo doente, a posteriori evolui com versão cefálica e ocular, perda de contacto e generalização secundária, sem outros comemorativos de crises epilépticas. Antecedentes de mau aproveitamento escolar. Exame físico: baixa estatura, conversa pouco mas coerente e fluente, com nevus de Ota nos ramos oftálmico e maxilar do trigémeo, fenda palpebral diminuída à esquerda, nevus de Ota na conjuntiva esquerda. Restante exame objetivo sem alterações dignas de nota. RM de crânio revelou atrofia bihemisférica cerebelar. Ângio-RM de crânio sem alterações. EEG com atividade lenta focal, pouco frequente, em região temporal esquerda. Discussão: O nosso doente apresentou melanocitose oculo-dermica (nevus de Ota), epilepsia e dificuldade escolar, que levantou a suspeita de Síndrome de Sturge-Weber. No melhor do nosso conhecimento, este é o primeiro caso relatado em Angola.

Conclusão: Este caso é interessante pela presença de duas situações raras em único doente, melanocitose oculo-dermica associada Síndrome de Sturge-Weber.

EP-003 - EPILEPSIA AUTOIMUNE ANTI-GAD65 REFRACTÁRIA – QUAL O PRÓXIMO PASSO?

Ana Lúcia Neves^{1,2}; Sofia Vedor³; Duarte Vieira³; Mafalda Seabra^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia – Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E., Porto – Portugal; 2 - Departamento de Neurociências da Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurorradiologia – Centro Hospitalar Universitário de São João E.P.E., Porto – Portugal

Introdução: Os anticorpos anti-descarboxilase 65 do ácido glutâmico (anti-GAD65) associam-se a várias síndromes neurológicas, nomeadamente síndrome de *stiff-person*, ataxia cerebelosa, epilepsia e encefalite límbica. A epilepsia anti-GAD65 é a causa mais comum de epilepsia autoimune crónica do lobo temporal (geralmente refratária), podendo cursar com esclerose hipocampal e declínio cognitivo. Dentro do espectro de manifestações neurológicas associadas ao anti-GAD65, a epilepsia é a que apresenta menor taxa de resposta à imunoterapia.

Caso Clínico: Sexo feminino, 25 anos, com crises tónico-clónicas bilaterais de início temporal em sono e crises dialéticas em vigília. Do estudo realizado: (1) EEG sem alterações; (2) RM cerebral com hipersinal T2/FLAIR e expansão da vertente medial da amígdala, cabeça e região anterior do corpo do hipocampo à direita; (3) bandas oligoclonais positivas (LCR); (4) anticorpo anti-GAD65 positivo (LCR e soro). Três anos após o diagnóstico de epilepsia autoimune anti-GAD65, por agravamento marcado das queixas cognitivas e impacto severo na atividade laboral, realizou uma avaliação neuropsicológica com relevante agravamento do desempenho, sugestivo de disfunção temporal direita/bilateral incipiente. No estudo de reavaliação: (1) RM cerebral mantém ligeira atenuação das distorções da cabeça do hipocampo direito e menor diferenciação da estrutura interna da cabeça e vertente anterior do corpo, com fruste hipersinal (apenas valorizado em análise retrospectiva, após estudos de volumetria confirmarem perda de volume ipsilateral); (2) anticorpo anti-GAD65 positivo (LCR e soro); (3) EEG com atividade epileptiforme na região temporal direita, o que motivou início de imunoglobulina mensal (sem resposta) e subsequente *switch* para rituximab.

Conclusão: A doente apresenta agravamento notório das queixas mnésicas e epilepsia refratária à terapêutica com foco congruente, em contexto de esclerose temporal mesial e doseamento persistentemente positivo do anticorpo anti-GAD65. Os achados são, assim, compatíveis com um quadro de epilepsia autoimune anti-GAD65, cuja refratariedade acarreta significativo impacto funcional, tornando-se num desafio terapêutico.

EP-004 - ESTADO DE MAL FOCAL ASSOCIADO A ESTADO HIPERGLICÉMICO HIPEROSMOLAR

Mariam Cazola¹; Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Carolina Guerreiro¹; Margarida Ferro¹; Inês Menezes Cordeiro¹; João Sequeira¹; Manuel Manita¹

1 - Serviço de Neurologia. Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa. Portugal.

Introdução: O estado hiperglicémico hiperosmolar (EHH) é uma complicação grave da diabetes mellitus (DM) não controlada, com mortalidade acima de 50%. As crises epiléticas, particularmente do tipo focal motor, são raramente observadas. O seu tratamento inclui o controlo da hiperglicemia e da desidratação, bem como a utilização de fármacos antiepiléticos. Descrevemos um caso de estado de mal epilético (EME) focal, complicação rara do EHH.

Caso Clínico: Mulher de 48 anos, com antecedentes de HTA, dislipidemia e DM com insuficiente controlo metabólico, trazida ao serviço de urgência após a ocorrência de duas crises com movimentos involuntários bilaterais, incontinência urinária e desvio ocular para esquerda, com cessação após administração de 2 mg de diazepam. Na admissão foi presenciada nova crise tónico-clónica bilateral, controlada com a administração de 8 mg de diazepam, e levetiracetam 1500 mg em bolus, tendo ficado medicada com levetiracetam 1000 mg bid, mantendo ainda lentificação psicomotora, defeito de atenção e desorientação temporo-espacial. Do estudo analítico destaca-se osmolaridade sérica 309 mOsm/L, glicemia capilar 419 mg/dL, HbA1c 13,5%, cetonemia negativa e glicorráquia 185 mg/dL. O EEG revelou disfunção bilateral e atividade epilética contínua posterior direita, com critérios de EME focal. RM-CE sem alterações de realce. Obteve-se controle de crises com incremento de FACEs, ficando medicada com levetiracetam 1000 mg bid, lacosamida 200 mg bid e clobazam 10mg id e controlo glicémico. À data de alta sem registo de novas crises.

Conclusão: O nosso caso ilustra uma complicação rara da DM com achados indicativos de EHH como causa do EME focal, incluindo resistência a FACEs, hiperglicemia com hiperosmolaridade e ausência de corpos cetónicos. Estes achados, na ausência de patologia estrutural do sistema nervoso central, devem suscitar a suspeita de crises epiléticas induzidas por EHH, sendo essencial a sua correta identificação para um tratamento eficaz e atempado.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO
9 a 11 novembro 2023
CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-005 - CRISES EPILÉTICAS MIOCLÓNICAS E EYE CLOSURE SENSITIVITY NA DOENÇA DE GAUCHER: UMA MANIFESTAÇÃO EXTREMA DE FOTOSSENSIBILIDADE

Catarina Serrão¹; Alexandre Aldomiro²; Sara Parreira^{3,4,5}; Ana Franco^{3,4,5}; Carla Bentes^{3,4,5}; Ana Rita Peralta^{3,4,5}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal, Setúbal; 3 - Laboratório de EEG/Sono, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisboa; 4 - Centro de Referência para a Área de Epilepsias Refratárias da Rede EpiCare (European Reference Network for Rare and Complex Epilepsies), Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa; 5 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença lisossomal de sobrecarga, fenotipicamente heterogénea. Existem múltiplas manifestações neurológicas descritas, nomeadamente Epilepsia Mioclónica Progressiva (EMP), em que a fotossensibilidade é reconhecida. Apresentamos um caso de DG com crises desencadeadas pelo encerramento ocular.

Caso Clínico: Mulher, 43 anos, diagnóstico de DG (genótipo p.Gly377Ser em homozigotia, gene *GBA1*) e EMP, com crises epiléticas mioclónicas, evolução ocasional para tónico-clónica bilateral e defeito cognitivo multidomínios progressivo. História de pais consanguíneos e irmão com DG. Medicada com levetiracetam 3000mg/dia, lamotrigina 150mg/dia, topiramato 100mg/dia e clonazepam 5mg/dia. Apresentou-se por agravamento progressivo dos movimentos involuntários dos membros superiores, que eram pluridiários, duradouros, muito amplos, exuberantes e incapacitantes, dificultando, nomeadamente, o adormecer. Ao exame neurológico, verificavam-se mioclonias positivas e negativas dos membros superiores, de início predominantemente distal. Com o encerramento ocular observavam-se movimentos involuntários com postura tónica e elevação dos membros superiores, associados a mioclonias multifocais progressivamente mais amplas, simétricas e irregulares, que obrigavam à abertura ocular para terminar o evento. No EEG, estes movimentos eram associados a paroxismos de pontas, polipontas e poliponta-onda generalizados, evolutivos, confirmando o diagnóstico de crises epiléticas. Observava-se também atividade epilética intercítica abundante, frontal, central e generalizada com sensibilidade ao encerramento ocular e fotossensibilidade. Com a suspensão do topiramato, por lentificação psicomotora, e introdução de perampanel até 6mg/dia, verificou-se diminuição da frequência e amplitude dos episódios, possibilitando as atividades de vida diária.

Conclusões: Este caso demonstra uma manifestação extrema de fotossensibilidade, com crises mioclónicas e mioclónico-tónicas prolongadas induzidas pelo encerramento ocular. *Eye closure sensitivity* (ECS) é um fenómeno distinto de fotossensibilidade, com valor prognóstico incerto. Na literatura, a associação entre DG e ECS encontra-se reportada em 2 casos, como achado neurofisiológico sem correlato semiológico, ressaltando-se a sua raridade e a importância da sua pesquisa nas avaliações EEG de doentes com DG e EMP.

EP-006 - QUANDO A LEITURA DA AURA SUGERE A CAUSA DA DOR

Sofia Reis Marques¹; Leonor Francisco¹; Carla Morgado¹; José Cruz Araújo¹

1 - Hospital de Braga

Introdução: Cefaleia pós-ictal é definida como uma cefaleia causada por uma crise epiléptica, que ocorre <3 h após o final do evento convulsivo e remite espontaneamente <72 h após o término da crise. É o tipo mais comum de cefaleia associada a crise epiléptica e em aproximadamente 50% dos indivíduos tem características migranósas.

Descrição do caso:

Jovem do sexo feminino, 30 anos de idade, sem antecedentes de relevo ou medicação habitual.

Transferida de outro hospital após escalada terapêutica (1g de levetiracetam, 14mg de diazepam, 16mg de midazolam em bólus e 80mg de propofol) por provável estado de mal convulsivo. À nossa observação, abria os olhos à estimulação dolorosa, sem resposta verbal, nem assimetria motora. Realizou EEG que revelou atividade de base lentificada e inscrição de atividade lenta difusa, sem registo de atividade epileptiforme. Restante investigação (estudo analítico, TC crânio com estudo dos vasos e análise do LCR) sem alterações relevantes.

Com recuperação completa em algumas horas, começa a vomitar e queixar-se de cefaleia. Após analgesia, conta que há meses tem tido episódios em que “prevê o futuro”, que descreve como uma sensação de familiaridade com o que se passa à sua volta e simultaneamente se instala uma cefaleia progressivamente mais intensa, associada a náuseas, foto e fonofobia.

Após várias idas ao SU este ano por estes episódios, realizou RM crânio a título particular, que a família nos trouxe, com descrição de displasia da amígdala e segmento anterior do hipocampo direitos. Teve alta medicada com LEV 1g de 12/12 horas.

Conclusão: Neste caso, o facto de a doente apresentar crises parciais cognitivas (sem descrição de movimentos involuntários) e recorrer aos cuidados médicos por cefaleia intensa, compatível com enxaqueca, atrasou o diagnóstico e sublinha a importância de colher uma descrição detalhada de todas as queixas dos doentes, incluindo alterações prodrómicas e pós-ictais.

EP-007 - SÍNDROME DE PALLISTER-HALL: SEGUIMENTO A QUINZE ANOS

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os hamartomas hipotalâmicos podem ocorrer isoladamente ou como parte de uma síndrome genética, mais frequentemente a síndrome de Pallister-Hall, uma doença autossómica dominante rara causada por uma mutação no gene *GLI3*. Esta caracteriza-se pela presença de hamartomas hipotalâmicos, que se manifestam tipicamente por crises gelásticas, panhipopituitarismo e/ou alterações visuais, assim como malformações dos membros, fenda do palato, anomalias genito-urinárias e defeitos cardíacos congénitos.

Caso Clínico: Homem de 32 anos, com antecedentes de cardiopatia congénita, malformações ósseas dos dedos das mãos e pés, hipertensão pulmonar, criptorquidismo e baixa-estatura, com desenvolvimento intelectual normal. Inicia aos 18 anos quadro estereotipado de alteração do comportamento no sono, com agitação, choro, gritos e expressão de medo. Assumiu-se que poderiam corresponder a crises epiléticas focais, havendo referência a episódios semelhantes na infância, assim como a frequentes fenómenos de *déjà-vu*. O exame neurológico era normal. Os EEG interictais realizados não demonstraram alterações. A RM encefálica mostrou volumoso hamartoma hipotalâmico e o teste genético revelou mutação no gene *GLI3* em heterozigotia, confirmando-se o diagnóstico de Síndrome de Pallister-Hall. Após diferentes esquemas terapêuticos, o doente está livre de crises há dez anos, sob Levetiracetam 500 mg bid. Ao longo do seguimento, identificaram-se queixas compatíveis com défice cognitivo do tipo frontal, que têm estado estáveis. As RM encefálicas seriadas mostraram estabilidade do hamartoma.

Conclusões: Este caso ilustra o seguimento de um doente com hamartoma hipotalâmico que se apresentou sem as típicas crises gelásticas, com crises epiléticas focais hipermotoras controladas de forma eficaz com medicação anti-crise epilética. Assim, importa recordar que os hamartomas hipotalâmicos associados à síndrome de Pallister-Hall podem ter um curso mais benigno do que os hamartomas isolados, com menos crises epiléticas e um controlo mais favorável, recomendando-se o tratamento conservador. O diagnóstico sindromático é importante para prognóstico clínico, abordagem multidisciplinar e aconselhamento genético.

EP-008 - EFEITOS DA EXPOSIÇÃO A FÁRMACOS ANTI-CRISE EPILÉPTICA DURANTE A GRAVIDEZ NO DESENVOLVIMENTO PSICOMOTOR E RENDIMENTO ESCOLAR NA INFÂNCIA TARDIA E ADOLESCÊNCIA

Joana Fonte¹; Joana Lopes¹; Henrique Nascimento¹; Raquel Samões¹; Marta Moreira²; Clara Silva²; João Chaves¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2 - Serviço de Obstetrícia, Centro Materno-Infantil do Norte

Introdução: Além do risco de malformações congénitas, a exposição aos fármacos anti-crise epilética (FACE) durante a gravidez tem sido associada a efeitos negativos no neurodesenvolvimento e dificuldades na aprendizagem. O impacto na infância tardia e na adolescência é menos conhecido.

Objetivos: Avaliar o desempenho escolar dos filhos de mães com epilepsia.

Métodos: Estudo retrospectivo de mulheres com epilepsia seguidas na consulta de “Epilepsia e gravidez” do CHUdSA com filhos em idade escolar (6-18 anos). Através de um inquérito recolheram-se dados sobre o desenvolvimento psicomotor, interação social e rendimento escolar dos filhos. Um bom rendimento escolar foi definido como ausência de reprovações e obtenção de resultados bons/excelentes ou notas de valor 4 ou 5 no último ano escolar.

Resultados: Foram incluídos 75 filhos (idade média de 12.6±4 anos, 48% do sexo feminino) de 53 mulheres; 52% frequentava o 3º ciclo/ensino secundário. Trinta crianças foram expostas a ácido valproico (VPA) (27 em monoterapia, 3 em politerapia), 35 a outros FACE (25 em monoterapia, 10 em politerapia) e 10 não tiveram exposição a FACE. Um bom rendimento escolar foi obtido em 80% das crianças não expostas a FACE; 68% das expostas a monoterapia, 60% a politerapia (sem VPA); 54% e 35% das expostas a VPA em doses baixas e elevadas (>800 mg), respectivamente. Comparativamente a crianças sem exposição a FACE, as crianças expostas a VPA em doses elevadas (n=17) tiveram um baixo rendimento escolar (p=0.041). Esta diferença não foi significativa para doses baixas de VPA e outros FACE em monoterapia ou politerapia. O grupo sob VPA em altas doses apresentou 5(29%) crianças com perturbação da hiperatividade e défice de atenção e 3(12%) com autismo.

Conclusões: A exposição na gravidez a VPA em doses >800mg/dia, mas não a outros FACE em mono ou politerapia, associou-se a maiores dificuldades de aprendizagem e baixo rendimento escolar.

EP-009 - ABUSO VS ABSTINÊNCIA DE ZOLPIDEM - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Maria Moreira¹; Ana Castanheira¹; Ana Catarina Fonseca¹; Bárbara Gameiro¹; Carolina Andrade¹; Inês Ferreira¹

1 - USF Serpa Pinto

Enquadramento: O zolpidem é comumente prescrito no tratamento da insónia aguda pela sua ação rápida e reduzidos efeitos secundários. Contrariamente às benzodiazepinas, apresenta seletividade para a subunidade alfa-1 do recetor GABA-A, assumindo-se menor potencial de abuso e dependência.

Descrição de Caso: Sexo feminino, 57 anos, com antecedentes de dislipidemia, excesso de peso, défice cognitivo ligeiro por sofrimento perinatal e epilepsia na infância, habitualmente sob sinvastatina e zolpidem. Em março de 2022 recorre a consulta na sua USF por quedas frequentes, sem achados de relevo na anamnese e exame objetivo com ligeiro desequilíbrio. No mês seguinte, detetado padrão anómalo de prescrição de zolpidem na PEM, suspeitando-se abuso medicamentoso. O contacto telefónico com o irmão da utente corroborou a suspeição, pedindo-se o envolvimento familiar na limitação da aquisição do medicamento. Em julho de 2022, a utente admite consumo excessivo de zolpidem. Alertada para o risco que incorre, prescreve-se esquema de descontinuação sequencial de zolpidem com introdução de mirtazapina, o qual a utente não cumpriu. Em agosto de 2022, a utente tem episódio de SU por crise tónico-clónica generalizada, sendo medicada com levetiracetam 500mg bdiário. Iniciou seguimento em consulta de Neurologia, tendo realizado EEG que apresentava excessiva atividade beta de provável etiologia medicamentosa, assumindo-se crise convulsiva em contexto de abuso/abstinência de zolpidem. De momento, a equipa de família mantém vigilância das prescrições e contacto estreito com a família da utente no sentido de garantir o cumprimento da abstinência de zolpidem.

Conclusão: A descontinuação abrupta de zolpidem após períodos de dosagem supraterapêutica pode associar-se a ansiedade, tremor, palpitações e convulsões, decorrentes da saturação prolongada dos receptores alfa 2, 3 e 4 do GABA-A, responsáveis pelos efeitos ansiolíticos, relaxantes e anticonvulsivantes. Este caso pretende realçar a importância do médico assistente e do envolvimento da família na abordagem a casos de suspeita de abuso medicamentoso.

EP-010 - EPISÓDIOS ESTEREOTIPADOS, NÃO EPILÉTICOS, EM DOENTE INTERNADA COM MÚLTIPLAS LESÕES CORTICAIS

Rui Lopes¹; Gonçalo Videira¹; Diogo Costa¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A primeira hipótese diagnóstica colocada em doentes que apresentam episódios estereotipados de curta duração e lesões cerebrais com envolvimento cortical é a de crises epiléticas. No entanto, outras etiologias podem apresentar-se com fenomenologia estereotipada que não apresentam vantagem no tratamento com fármacos antiepiléticos (FAE).

Caso Clínico: Mulher de 53 anos, com antecedentes de enfartes temporais bilaterais de etiologia cardioembólica por fibrilação auricular valvular, é internada no serviço de Neurologia por hemorragia lobar frontoparietal esquerda em contexto de hipocoagulação com INR supraterapêutico. Apresenta história prévia de hipoacúsia grave de etiologia mista e uma afasia global no contexto desta nova lesão. Durante o internamento, apresenta episódios estereotipados com a sequência: olhar vago, abertura da boca, movimentos do membro superior esquerdo em direção ao tronco e olhar preferencial para a direita, com movimentos side-to-side cefálicos e flexão do tronco. Inicialmente considerada a etiologia epilética: sem resposta a 3 FAE (levetiracetam, lacosamida e eslicarbazepina). Os dois primeiros EEG, fora dos episódios, não apresentaram actividade epileptiforme. Finalmente, monitorização video-EEG prolongada captou os episódios, que não tiveram correlação no traçado. Pela dificuldade em apurar queixas com a doente, investigou-se possível causa cardíaca, sem alterações de relevo. Consideraram-se então como possíveis causas uma etiologia comportamental (movimentos voluntários em doente com dificuldades de comunicação) ou, menos provável, crises psicogénicas não-epiléticas. A capacidade apurada de interromper estes episódios com estímulos externos favoreceu esta hipótese. O esquema terapêutico de quetiapina foi ajustado e os episódios foram diminuindo de frequência. Os FAE foram gradualmente retirados, sem aumento da frequência dos episódios.

Conclusões: A presença de episódios estereotipados em doente com lesões cerebrais, principalmente com atipias e/ou em contextos em que a comunicação é difícil, deve merecer a consideração de etiologias alternativas à epilética. A monitorização vídeo-EEG mais prolongada pode oferecer uma ajuda importante para evitar uma escalada fútil dos FAE.

EP-011 - DEPRESSÃO EM EPILÉPTICOS SEGUIDOS EM CONSULTA EXTERNA NA CLÍNICA SAGRADA ESPERANÇA

Esperança Elizandra Pinto Marques¹

1 - Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: A epilepsia é uma doença cerebral crónica causada por descargas elétricas anormais, caracterizada pela recorrência de crises epiléticas, que variam de acordo com a área cerebral afetada. Em Angola, existem escassos estudos que procuraram saber sobre o grau de depressão da população com epilepsia e fatores associados, motivo pelo qual nos propusemos a realizar este estudo.

Objetivo: Avaliar o grau de depressão usando o inventário de depressão de Beck em pessoas com epilepsia, seguidos em consulta na Clínica Sagrada Esperança (CSE) em Luanda.

Metodologia: Foi realizado um estudo transversal, onde os dados foram colhidos através de um formulário estruturado para o efeito, mediante entrevista presencial e via telefónica. A análise dos dados foi realizada usando o SPSS, os dados foram apresentados usando estatística descritiva bem como análise inferencial, a associação de variáveis foi medida com o teste do X², foi considerada significância estatística $P < 0,05$. Resultados: Participaram 89 pessoas com epilepsia, com média de idade de 36,70 ($\pm 12,78$) anos. A maioria era do sexo feminino, 47 (52,8%). A frequência de depressão foi de 29 (32,6%) doentes, dos quais 11 (12,4%) no nível leve, 6 (6,7%) no nível moderado e 12 (13,5%) no nível grave. Encontramos associação estatisticamente significativa entre depressão e baixo de nível de escolaridade, idade abaixo de 18 anos, pessoas com crises não controladas e crises epiléticas generalizadas ou de início desconhecido.

Conclusão: Cerca de um terço dos nossos doentes apresentou depressão. Este estudo mostrou que existe um provável grupo mais vulnerável para depressão e que merece maior atenção.

EP-012 - RELAÇÃO DA RÁCIO NEUTRÓFILO/LINFÓCITO E CRITÉRIOS ELETROFISIOLÓGICOS NA SÍNDROME GUILLAIN-BARRÉ

Tiago Oliveira¹; Marisa Brum¹; Luísa Medeiros¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: A imunidade celular e humoral apresentam um papel primordial na fisiopatologia da síndrome Guillain-Barré (SGB). Recentemente, tem-se avaliado o papel da rácio neutrófilo/linfócito (NLR) como marcador inflamatório nesta síndrome, nomeadamente, como preditor do prognóstico clínico.

Objetivos: O objetivo principal foi investigar a possível relação entre a NLR o n° total e tipo de critérios (Hadden et al.) para polineuropatia aguda inflamatória desmielinizante (AIDP), em estudos eletrofisiológicos (EF).

Metodologia: Estudo retrospectivo de 30 doentes com diagnóstico de SGB, variante AIDP, com realização de estudos EF entre 2016 e 2023. Documentados dados demográficos, valores absolutos de neutrófilos e linfócitos e respetiva rácio, à admissão hospitalar. Documentado n° total e tipo de critérios eletrofisiológicos de AIDP (velocidade de condução, latências médias distais, bloqueio de condução e latência de ondas F) em estudo de condução de nervo e eletromiograma, realizados durante o internamento hospitalar.

Resultados: Nos doentes incluídos, 63,3% eram do sexo masculino, a média de idades foi de $56,4 \pm 20$ anos. A média de NLR foi de $4,23 \pm 2,511$. Verificou-se um aumento de NLR face ao valor de referência ($p = 0,006$) nestes doentes. Os EF foram realizados em média $17 \pm 10,8$ dias após início da doença. Nos EF, 10% dos doentes apresentavam um critério para AIDP, 33,3%, dois critérios, 43,3%, três critérios e 13,3%, quatro critérios. No entanto, o valor de NLR não diferiu entre doentes quando agrupados pelo n° total de critérios eletrofisiológicos ($p = 0,855$), não se evidenciando, correlação entre estas variáveis ($p = -0,02$). Nenhum critério EF individual se relacionou com um aumento de NLR.

Conclusão: O NLR é um marcador inflamatório amplamente disponível nos serviços de saúde. Apesar de vários estudos demonstrarem o valor prognóstico clínico da NLR na SGB, esta não parece ter valor preditivo no n° total ou tipo de critérios eletrofisiológicos para AIDP.

EP-013 - ROLE OF EVOKED POTENTIALS IN SCAN-NEGATIVE MYELOPATHY

Beatriz Madureira¹; Charles Fry²; Anderson Brito Da Silva²; Mark R Baker²

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Dr. Fernando Fonseca, Amadora; 2 - Department of Clinical Neurophysiology, Royal Victoria Infirmary, Newcastle upon Tyne

Introduction: Clinically suspected myelopathy with “normal MRI scan” is recognized but rare. Somatosensory Evoked Potentials (SSEPs) and Motor evoked potentials (MEPs) can be useful in confirming the diagnosis of progressive sensory and motor disorders suggestive of myelopathy. However, the literature on MEPs/SSEPs in scan-negative myelopathy is sparse.

Clinical Case: A previously fit 56-year-old male presented to the emergency department with a 3-week history of urinary retention and progressive ascending anaesthesia, paraesthesia and gait instability. In the emergency department, neurological examination demonstrated reduced pinprick sensation in the lower limbs, with a sensory level at T10. Muscular strength was preserved. There was hyperreflexia at the knees, with a Babinski sign on the right. Spine MRI was unremarkable. Blood and CSF analysis were normal. The patient received IV methylprednisolone for 3 days, with no clinical improvement. At this stage, neurophysiologic tests were requested. Electroneuromyographic findings were normal but SSEPs were absent from the lower limbs, consistent with significant myelopathy affecting central somatosensory pathways. MEPs demonstrated evidence of significant myelopathy affecting corticospinal projections to cervical and lumbosacral levels bilaterally. In the following two weeks, there was a clinical deterioration, with paraparesis (MRC 2), pathological hyperreflexia in the legs and a sensory level at T5. The fourth MRI spine, performed two months after symptom onset, revealed increased signal throughout the cord, more pronounced in the upper cervical cord and thoracic cord. The patient received plasma exchange, followed by Rituximab, with a subtle improvement in lower limb power.

Conclusion: This case illustrates the utility of evoked potentials in the diagnosis of MRI-negative myelopathy. Confirmation of myelopathy through evoked potentials can have an impact on the patient, confirming the diagnosis, expediting appropriate treatment and guiding prognostication.

EP-014 - PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA E LOMBALGIA: OUTRA FACE DA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ (MÁX. 20 PALAVRAS)

Miguel Pimenta¹; Carolina Gavancho¹; Mariam Cazola¹; Tiago Oliveira¹; Marisa Brum¹

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

Introdução: A síndrome de Guillain Barré (SGB) representa um grupo heterogéneo de polineuropatias rapidamente progressivas de etiologia auto-imune de natureza desmielinizante ou axonal. Embora seja classicamente descrita como um quadro rapidamente progressivo e simétrico de parestesias e parésia flácida ascendente, a apresentação clínica é variada, podendo existir envolvimento dos pares cranianos, sinais de disautonomia, hiponatremia, e queixas algicas (como lombalgia e dor radicular). De particular interesse é a variante de diplegia facial com parestesia (DFP), atendendo à pertinência da sua inclusão no diagnóstico diferencial de parésias faciais bilaterais.

Caso clínico: Homem de 42 anos recorre ao Centro de Saúde por lombalgia intensa com uma semana de duração. Nos dois dias seguintes refere consumos alcoólicos em grande quantidade, apresentando amnésia para esse período. Acordou no dia seguinte com dificuldade na mobilização dos músculos faciais bilateralmente e parestesias na porção distal dos membros superiores e inferiores. Ao exame neurológico, salientava-se diminuição dos reflexos osteotendinosos nos membros superiores e sinal de Bell bilateral, sem diminuição da força ou sensibilidade. Sem sintomas sugestivos de infeção recente.

Realizou punção lombar, que documentou 6 células/uL e ligeira hiperproteíno-ráquia de 50 mg/dia e estudo imagiológico com RM do neuroeixo que revelou realce após administração de gadolínio dos VII pares cranianos bilateralmente, sem outras alterações. O restante estudo infeccioso e auto-imune revelou-se negativo. Por suspeita de SGB, realizou ciclo de 5 dias de IVIG, sem melhoria. Por fim, a eletromiografia evidenciou polineuropatia sensitivo-motora nos quatro membros, primariamente desmielinizante que corroborou a hipótese de SGB.

Conclusões: Descreve-se um caso atípico de SGB, salientando a importância desta entidade no diagnóstico diferencial de parésias faciais periféricas bilaterais. Ressalva-se ainda a pertinência de sinais e sintomas associados que, não obstante a sua subtilidade, podem ser determinantes na orientação do estudo diagnóstico, como é o caso das queixas sensitivas (parestesias e lombalgia intensa).

EP-015 - INÍCIO SÚBITO DE DOENÇA DE ALEXANDER NA IDADE ADULTA E O CONCEITO DE TOXICIDADE POR GFAP

Carolina Guerreiro¹; Filipe Godinho¹; João Parente Freixo²; Jorge Oliveira²; José Rosa¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC)

A doença de Alexander é uma leucodistrofia rara, maioritariamente causada por variantes patogénicas do gene GFAP. O início súbito é uma apresentação incomum, tendo sido reportado um caso em contexto de intoxicação etanólica aguda. Descrevemos um caso de doença de Alexander de início na idade adulta (AOAD) com instalação súbita e propomos uma possível explicação para esta apresentação atípica.

Homem de 30 anos, com história de hábitos etanólicos de tipo binge drinking. Internado no contexto de disartria escândida, disfagia não seletiva, tetraparesia grau 4 espástica simétrica e ataxia tetra-ependicular de início súbito após intoxicação etanólica aguda. Sem história familiar de relevo ou alterações do desenvolvimento psicomotor.

A RM-CE evidenciou hipersinal T2 dos lemniscos mediais, dos tratos corticoespinhais bilateralmente em topografia bulbar e dos núcleos dentados, bem como atrofia do bulbo raquidiano, medula cervical e dorsal. O EMG, o estudo do LCR e um extenso estudo metabólico não documentaram qualquer alteração. O estudo de aminoácidos plasmáticos, ácidos gordos de cadeia muito longa, aril-sulfatase, beta-galactosidase e colestanol não demonstraram alterações de relevo. O painel NGS de leucodistrofias identificou uma variante missense no gene GFAP em heterozigotia c.314G>C (p.(Arg105Pro)) de significado incerto, cuja análise bioinformática preditiva sugere patogenicidade. Assumiu-se como diagnóstico final uma doença de Alexander de início súbito. O quadro clínico tem-se mantido estável desde a sua apresentação.

A exposição aguda a níveis elevados de etanol induz um aumento da proteína GFAP e respectivo mRNA em modelos animais, culminando numa astrogliose transitória. Propomos que o consumo agudo e significativo de etanol pode explicar um início súbito de AOAD através da indução de um desequilíbrio entre a produção e degradação de GFAP, promovendo um ambiente de toxicidade por GFAP, característico da doença de Alexander.

EP-016 - VANISHING WHITE MATTER DISEASE NUM ADULTO

Alexandre Montalvo^{1,4}; Romana Rodrigues¹; Miguel Schön¹; Ângelo Dias³; Carlos Morgado³; Filipa Dourado Sotero^{1,2}; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Luísa Albuquerque^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Imagiologia Neurológica, Departamento de Imagiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 4 - Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A *vanishing white matter disease* (VWMD) é das leucodistrofias mais prevalentes, com transmissão autossómica recessiva por mutações nos genes EIF2B1-5. Habitualmente de início na infância e mortal em poucos anos, pode afetar indivíduos até à idade adulta. Apresenta-se com um quadro progressivo de demência, ataxia e sinais piramidais, com agudizações geralmente em contexto de intercorrências sistémicas.

Caso Clínico: Homem de 35 anos, filho de pais não consanguíneos, desenvolvimento psicomotor dentro da normalidade, com 12 anos de escolaridade, empregado administrativo. Aos 5 anos foi investigado por uma ataxia da marcha após quadro febril, interpretado como ataxia pós-infecciosa. Aos 34 anos apresentou crises epiléticas focais, -caracterizadas por movimentos mastigatórios e flexão do MSD com perturbação do estado de consciência, controladas com ácido valpróico. Aos 35 anos internado por múltiplas crises focais, evoluindo para estado mal não convulsivo em 24 horas. Após a regressão das crises epiléticas e melhoria clínica progressiva, persistiu lentificação psicomotora, diminuição de iniciativa verbal e motora, defeito de controlo inibitório e de alternância motora, hemiparesia esquerda de grau 2 e espasticidade e hiperreflexia generalizadas. A RM-CE mostrou extensa hiperintensidade difusa em T2 da substância branca cerebral e vastas áreas de cavitação frontais com padrão em banda, representando faixas poupadas no seio das áreas de cavitação. O estudo genético documentou mutação patogénica em homozigotia no gene EIF2B5.

Conclusão: As leucodistrofias são doenças raras cujo diagnóstico na idade adulta implica um desafio suplementar, em que o padrão imagiológico de degenerescência cavitada da substância branca, extensa e difusa, é muito sugestivo de VWMD.

Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.

EP-017 - AS MANIFESTAÇÕES NEUROLÓGICAS DO SÍNDROME PHARC: REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

Vítor Mendes Ferreira¹; Marta Magriço¹; Bruna Meira¹; Paulo Bugalho^{1,2}; Raquel Barbosa³

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental; 2 - NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa; 3 - Neurologie Département, Centre Hospitalier Université de Toulouse

Introdução: O síndrome polineuropatia, surdez, ataxia, retinite pigmentosa e cataratas (PHARC) é uma doença neurodegenerativa autossómica recessiva provocada por mutações no gene ABHD12.

Objetivos: Revisão sistemática das manifestações neurológicas do síndrome PHARC.

Metodologia: Pesquisa nas bases de dados PubMed e MEDLINE até Agosto/2023. Incluídos todos os casos reportados com achados clínicos e genéticos sugestivos do síndrome PHARC.

Resultados: Foram incluídos 57 doentes reportados em 14 publicações. O fenótipo clínico é variável sendo as manifestações mais comuns: surdez (87,7%), retinite pigmentosa (80,7%), cataratas (79,0%), polineuropatia (71,9%) e ataxia (54,4%). Apenas cerca de um terço dos doentes apresenta um síndrome completo com todas as cinco manifestações cardinais. Na população com polineuropatia, a maioria dos doentes (93,9%) apresenta pelo menos um achado sugestivo ao exame neurológico (*pes cavus*, hipostesia ou hipo/arreflexia) e, no grupo de doentes em que foram realizados estudos de condução nervosa, a maioria (93,3%) apresenta uma polineuropatia desmielinizante. A ataxia é a manifestação clínica menos frequente estando presente em aproximadamente metade dos casos reportados. Destes, 30% tem ataxia da marcha, 15% ataxia apendicular e 65% ataxia generalizada. No subgrupo de doentes com ataxia que realizaram RM-CE cerca de metade não tinha alterações cerebelosas. Os sinais piramidais não são um achado cardinal do síndrome PHARC, mas quando pesquisados estão presentes em cerca de 40% dos doentes. Dos doentes com sinais piramidais todos apresentam polineuropatia e todos com exceção de um doente apresentam ataxia e atrofia cerebelosa na RM-CE.

Conclusões: O síndrome PHARC apresenta um fenótipo clínico variável, sendo que o síndrome completo está apenas presente numa minoria dos casos. A associação de surdez e retinite pigmentosa em doentes com ataxia deve levantar a suspeita diagnóstica de PHARC, principalmente na presença de polineuropatia desmielinizante. O envolvimento da via piramidal pode ser um novo sinal que expande o espetro clínico deste síndrome.

EP-018 - SÍNDROME DE WILSON COM POLINEUROPATIA ISOLADA

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Renato Oliveira¹; Margarida Leitão Do Nascimento¹; Filipa Malheiro¹; Raquel Gil-Gouveia¹

1 - Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: As neuropatias crónicas são doenças frequentes na consulta de Neurologia. Apesar de se reconhecerem algumas causas mais comuns (diabetes, consumo de álcool), a marcha diagnóstica pode ser complexa, sobretudo nos doentes mais novos, com poucos fatores de risco.

Caso Clínico: Um homem de 56 anos recorreu a consulta de Neurologia por dormência dos membros inferiores com alguns meses de evolução. Apresentava parésia bilateral da flexão dos dedos dos pés, hiporreflexia generalizada com arreflexia aquiliana, angulação plantar bilateral ligeira e hipostesia em meia e luva. Estudo eletromiográfico revelou polineuropatia sensitivomotora desmielinizante. A investigação etiológica mostrou macrocitose sustentada (VGM 99-104 fL) sem anemia, défices nutricionais (nomeadamente hipovitaminoses B1, B9 ou B12) ou história de consumo de álcool elevado. A ceruloplasmina (5,8 mg/dl) e cobre (sempre inferior a 35 ug/dl) séricos encontravam-se diminuídos, tendo os valores de cobre na urina (24 horas) sido normais. Por suspeita de Doença de Wilson com perfil laboratorial atípico, pediu-se estudo genético, que revelou duas mutações potencialmente patogénicas em alelos diferentes do gene ATP7B (c.1934T>G e c.3959G>C; heterozigotia composta). Nenhum dos progenitores apresentava sintomas. A oftalmoscopia e RM-CE não revelaram alterações e a ecografia hepática mostrou apenas esteatose ligeira. Após ligeiro agravamento inicial, o doente ficou estabilizado com medidas de estilo de vida, quelante do cobre e medicação para a dor neuropática (trinta meses de seguimento).

Conclusões: Este caso demonstra uma variante atípica e rara de doença de Wilson, sem manifestações oftalmológicas e com envolvimento isolado do sistema nervoso periférico. A presença de duas mutações diferentes, bialélicas, em gene de expressão tipicamente autossómico recessivo pode contribuir em parte para explicar esta clínica, o surgimento em idade mais avançada comparativamente ao padrão habitual e a baixa taxa de progressão, configurando um fenótipo da doença menos agressivo. O estudo genético ganha crescente utilidade na investigação destes casos menos comuns.

EP-019 - SÍNDROME DE SAETHRE-CHOTZEN COM HEMIPARESIA DIREITA: UMA ASSOCIAÇÃO INCOMUM

Rui Lopes¹; Barbara Moreira Da Cruz¹; Márcio Cardoso¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A síndrome de Saethre-Chotzen é uma doença hereditária por mutação no gene TWIST1 que combina a fusão prematura das suturas cranianas e anomalias dos membros.

Caso Clínico: Senhora de 38 anos com síndrome de Saethre-Chotzen, submetida a intervenções cirúrgicas cranianas durante a infância, sem diagnóstico prévio formal. Curiosamente, o mesmo foi feito apenas durante a primeira gravidez, quando observados indícios de alterações das suturas cranianas no feto.

Nos últimos dois anos apresentou deterioração do estado geral e maior dificuldade em cumprir tarefas quotidianas por cansaço generalizado. Apesar de síndrome ventilatória restritiva já conhecida, provavelmente no contexto da doença conhecida, dada a ausência de melhoria durante vários meses, optou-se por uma avaliação por consulta de neuromusculares.

Observou-se uma assimetria facial e ptose palpebral já conhecidas, mas adicionalmente hemiparesia grau 4+ direita (não valorizada pela doente), para além de outros aspetos típicos da síndrome conhecida como encurtamento digital. Também notados reflexos hiperativos à direita. Foi realizada EMG, TC cervical e cerebral sem alterações. Encontrou-se em estudo de imagem uma assimetria no diafragma com elevação da hemicúpula esquerda.

A associação desta síndrome com hemiparesia não está descrita. Neste caso propõe-se que a relação entre a síndrome de Saethre-Chotzen e a hemiparesia poderia ser secundária, devido a fatores externos, como uma lesão cerebral durante o desenvolvimento fetal ou após o nascimento, havendo potenciação do risco nesta síndrome. Adicionalmente, a craniossinostose pode também desencadear pressão intracraniana aumentada e com possível afeção de áreas envolvidas no controlo motor, contribuindo para a hemiparesia.

Conclusões: Este caso clínico apresenta algumas particularidades já que combina as características clínicas típicas da síndrome de Saethre-Chotzen com uma hemiparesia direita, que não é uma característica usual dessa síndrome. A relação entre essas duas condições ainda não está completamente explicada. Acompanhamento a longo prazo será importante para confirmar a estabilidade dos achados.

EP-020 - ATAXIA POR MUTAÇÃO NO GENE ATP6 - QUAL A FACE DO MOSAICO?

Sofia Reis Marques¹; Leonor Francisco¹; José Cruz Araújo¹

1 - Hospital de Braga

Introdução: A síndrome de Leigh herdada maternamente (MILS) e a síndrome de neuropatia, ataxia e retinite pigmentosa (NARP) fazem parte do espectro clínico associado ao gene mitocondrial ATPase 6. Os sintomas, a gravidade e evolução destes distúrbios podem variar significativamente entre os indivíduos afetados.

Descrição do caso: Homem de 59 anos, com antecedentes pessoais de dificuldade de aprendizagem, recorre à consulta de neurologia por instabilidade da marcha com cerca de 5 anos de evolução.

Ao exame com apraxia ideomotora bilateral, atrofia muscular dos membros inferiores (pior distalmente), aquilianos não despertáveis, sinal de babinski bilateral, tremor postural e dismetria apendicular ligeira bilateral. Em ortostatismo, com alargamento da base, instabilidade nas voltas e funâmbulo com desequilíbrio marcado.

Analiticamente sem alterações, incluindo doseamento de cobre urinário e vitamina E. Na eletromiografia, com atrofia neurogénica crónica dos músculos investigados, com redução da amplitude dos potenciais motores e sensitivos. RM de crânio com áreas cortico-subcorticais, simétricas, de hipersinal em T2/FLAIR na vertente inferolateral dos hemisférios cerebelosos, com ligeiro efeito expansivo, sem restrição à difusão ou realce após contraste.

Foram excluídas endocrinopatias, ecocardiograma transtorácico era normal e sem alterações da retina à avaliação de oftalmologia (por tomografia de coerência óptica).

Após ter sido revista a história familiar, com uma descrição equívoca de crises epilépticas da mãe, foi pedido painel genético para ataxias, que revelou uma variante em heteroplasmia no gene MT-ATP6.

Conclusão: Trazemos o caso deste doente cuja apresentação clínica não é típica de nenhuma síndrome clássica: apresentação tardia e evolução indolente para síndrome de Leigh e ausência de retinite pigmentosa, que integra a tríade da NARP. Serve este caso para sublinhar a dificuldade no diagnóstico das doenças mitocondriais, para o qual contribui a heteroplasmia.

EP-021 - AVALIAÇÃO DA DIFERENÇA DE FLUÊNCIAS EM DOENTES COM DEFEITO COGNITIVO LIGEIRO

Joana Vítor¹; Carolina Maruta²; Inês Cabaço³; Marta Granadeiro²; Isabel Pavão Martins²

1 - Hospital Beatriz Ângelo; 2 - Laboratório de Linguagem, Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 3 - Institute of Health Sciences, Catholic University of Portugal

Introdução: Os testes de fluência verbal são fáceis de administrar por poderem ser feitos à cabeceira do doente e são sensíveis no declínio cognitivo. Possuem elevada fiabilidade inter-avaliador e na repetição do teste. A fluência verbal requer o envolvimento de vários processos, como a memória de trabalho e flexibilidade cognitiva. Na Demência de Alzheimer os doentes mostram défices tanto na fluência semântica, como na fluência fonológica, contudo o impacto na fluência semântica parece ser superior ao impacto na fluência fonológica apresentando uma discrepância entre fluências superior à dos indivíduos saudáveis.

Objetivo: perceber se a diferença entre as fluências semântica e fonológica permite distinguir entre os vários tipos de DCL.

Métodos: Estudo observacional transversal retrospectivo baseado na colheita de informação clínica do processo dos doentes selecionados de acordo com os seguintes critérios: 1) Diagnóstico de DCL de predomínio amnésico, disexecutivo ou misto. 2) Avaliações Neuropsicológicas realizadas entre 1 de outubro de 2019 e 31 de março de 2022. 3) Presença de avaliação das fluências semântica e fonológica. Comparação com dados normativos da população saudável.

Resultados: Incluídos 100 doentes (57 mulheres, DCL amnésico n=37, DCL disexecutivo n=32, DCL multidomínios n=31), idade média 69.4±9.7anos e uma escolaridade média de 7.7±4.3anos. A média da diferença de fluências Alimentos_letraP foi 6.3±3.0 e na diferença entre Animais_letraP foi 5.0±3.4. A GDS média foi 5.2±3.8 e a Blessed mostrou independência nas AIVDs. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas nas discrepâncias das fluências nos doentes com DCL face aos valores normativos da população saudável. Na subanálise dos vários grupos de DCL não existiram também diferenças nas fluências estatisticamente significativas, provavelmente pela amostra reduzida.

Conclusão: Neste trabalho a diferença da discrepância nos testes de fluência não diferiu entre participantes com DCL e a população saudável nem permitiu discriminar os vários subtipos de DCL. São necessários estudos com maiores amostras e biomarcadores de doença para comprovar este resultado.



CONGRESSO
NACIONAL DE

NEURO
LOGIA

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-022 - TRACKING DISEASE PROGRESSION IN SPORADIC AND GENETIC BEHAVIORAL VARIANT FRONTOTEMPORAL DEMENTIA: THE ROLE OF NEUROPSYCHOLOGY

Marisa Lima²; Anuschka Silva-Spínola¹; João Durães²; Miguel Tábuas-Pereira²; Maria Rosário Almeida³; Inês Baldeiras³; Isabel Santana^{2,3}

1 - Centre for Informatics and Systems, Department of Informatics Engineering, University of Coimbra; 2 - Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 3 - University of Coimbra, Faculty of Medicine, Coimbra, Portugal

Introduction: The behavioral-variant-of-frontotemporal-dementia (bvFTD) is a devastating and eventually genetically-determined neurodegenerative disease. Reliable predictors of disease progression comparing sporadic and genetic forms have not been sufficiently identified.

Aims: We investigated baseline and longitudinal neuropsychological profiles of sporadic-bvFTD, GRN-bvFTD and C9orf72-bvFTD for their ability to distinguish between groups and track disease progression. Methods: Patients were consecutively recruited and longitudinally assessed. Clinical, genetic, neuropsychological and behavioural data were analysed.

Results: Twenty-nine patients, 11 females, mean age=62.38 years (SD=5.88) were included. Of these, 8 carried a C9orf72-expansion and 6 have a GRN-mutation. At baseline there were no differences between groups in FTLD-CDR global score and Sum-of-Boxes scores, but GRN-bvFTD patients were more impaired on verbal comprehension, learning, social cognition and behavior (than C9orf72-bvFTD; $p=.016$; $p=.021$; $p=.014$; $p=.037$) as well as visuoconstructive abilities (compared to both groups; $p=.023$). After 12-months there were no significant differences between sporadic and genetic forms, but sporadic patients compared to C9orf72-bvFTD showed worse results in FSCRT immediate recall. We then explored which tests could track progression between baseline and 12-months. Repeated measures analysis showed that all measures with exception of TMT-B and FCSRT delayed recall could detect disease progression in sporadic-bvFTD. In C9orf72-bvFTD, all measures were able to track disease progression, with exception of TMT (B). In GRN-bvFTD only MMSE achieved significance. Only MMSE, FBI, NPI and FTLD-CDR SB were significant for the three groups. Our results are in agreement with previous studies where measures of attention, executive function and language showed differences between groups at baseline and follow-up, confirming the value of neuropsychology in tracking progression.

Conclusions: We found measurable group differences at baseline and follow-up, highlighting different phenotypes in bvFTD among genetic and sporadic forms. Despite the small sample size, particular cognitive and behavioral tests as well as FTLD-CDR SB were able to track disease progression.

EP-023 - MINI-LINGUISTIC STATE EXAMINATION (MLSE): PRELIMINARY VALIDATION STUDIES FOR THE PORTUGUESE POPULATION

Marisa Lima²; [Inês Baldeiras](#)¹; Alexandre Pais³; João Durães²; Miguel Tábuas-Pereira²; Manuela Vilar³; Isabel Santana^{1,2}

1 - University of Coimbra, Faculty of Medicine, Coimbra, Portugal; 2 - Neurology Department, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - University of Coimbra, Faculty of Psychology,

Introduction: The Mini-Linguistic State Examination (MLSE) has been recently developed as a brief yet comprehensive language test developed for patients with Primary Progressive Aphasia (PPA). It is composed by 11 tasks which match the major linguistic domains commonly affected in the disease: motor speech; semantic knowledge; phonology; syntax and working memory. Contrasting to conventional neuropsychological instruments, the performances are quantified using an error-recognition approach rather than simple 'percent correct' scores. Aims: We intended to perform the validation studies for the European-Portuguese population.

Methods: The MLSE was administered to 85 participants: 30 cognitive-controls (CG), 3 with non-fluent PPA (nfPPA), 8 with semantic PPA (svPPA), 12 with logopenic PPA (lvPPA), 10 with behavioral-variant Frontotemporal dementia (bvFTD) and 22 with Alzheimer's disease (AD), all matched for age and education. Patients were independently diagnosed and classified according to comprehensive neuropsychological evaluation and CSF/imaging biomarkers.

Results: Mean age was 64.00 (SD=7.03), with 54% female (n=27). Mean MLSE total score was: 96/100 points in CG; 88/100 in AD; 87/100 in bvFTD; 77/100 in svPPA; 80/100 in nfPPA and 65/100 in lvPPA. There were no significant correlations between MLSE total scores, age and educational level ($p>.05$). Kruskal-Wallis test analysis showed significant differences between groups in all indicators: MLSE total score, total error score, working memory, semantic knowledge, syntax (all $p=.003$), phonology ($p=.001$) and motor speech ($p=.006$) domains.

Conclusion: This preliminary results show that the MLSE is a promising tool in the diagnostic process of PPA patients and has added value in distinguishing between PPA subtypes.

EP-024 - DE TROMBOSE VENOSA CEREBRAL A ASTROCITOPATIA AUTOIMUNE POR GFAP: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Mariam Cazola¹; Margarida Ferro¹; José Rosa¹; João Lourenço¹; Marisa Brum¹

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

Introdução: A astrocitopatia autoimune por GFAP (glial fibrillary acidic protein) é uma doença inflamatória rara do SNC, manifestando-se como encefalite, meningoencefalite ou meningoencefalomielite. Imagiologicamente, caracteriza-se por realce perivascular radiário a partir dos ventrículos em RM, com ou sem alterações medulares. Associa-se, classicamente, a anticorpos anti-GFAP positivos no sangue e/ou LCR. No entanto, a pertinência da sua deteção para o diagnóstico tem sido questionada, admitindo-se o diagnóstico de meningoencefalomielite autoimune com características imagiológicas típicas e resposta à corticoterapia, mesmo sem deteção de anticorpos anti-GFAP e/ou associada a outros anticorpos.

Caso clínico: Homem, 64 anos, inicialmente observado por cefaleia holocraniana e queixas visuais positivas monoculares à direita com edema da papila bilateral, colocando-se a hipótese diagnóstica de trombose venosa cerebral. Apresentava, também, síndrome demencial rapidamente progressiva e instabilidade postural, com três meses de evolução. O estudo do LCR revelou pleocitose (57 células/uL, predomínio de mononucleares), hiperproteiorráquia (82.1 mg/dL) e lesão da barreira hematoencefálica, com bandas oligoclonais em espelho, sem elevação da pressão de abertura. A RM documentou realce da substância branca periventricular e subcortical bilateralmente, bem como do tronco cerebral e hemisférios cerebelosos, com padrão “tigróide”, sugestivo de astrocitopatia autoimune por GFAP - contudo, com duas pesquisas de anticorpo anti-GFAP no sangue e LCR negativas. A biópsia cerebral revelou infiltrado linfocitário focal e um agregado de células linfóides pequenas CD20+, achado compatível com esta patologia. Cumpriu 5 dias de metilprednisolona, seguida de corticoterapia oral, com expressiva melhoria clínica.

Conclusão: A astrocitopatia autoimune por GFAP representa um desafio diagnóstico e requer um extenso diagnóstico diferencial. Se, por um lado, é importante considerar que o padrão imagiológico tipicamente associado à mesma poderá surgir noutras patologias; por outro lado, o diagnóstico desta astrocitopatia em doentes com quadro clínico típico deve ser sempre ponderado, ainda que com anticorpos anti-GFAP negativos.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-025 - DEMÊNCIA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA: ENVOLVIMENTO INTRACRANIANO DE ARTRITE DE CÉLULAS GIGANTES.

Maria Fortuna Baptista¹; Pedro Coelho^{1,2}; Filipa Dourado Sotero^{1,3}; Vanessa Carvalho^{1,4}; Ana Patrícia Antunes^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 3 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A presença de lesões isquémicas cerebrais associadas a arterite de células gigantes (ACG) com envolvimento intracraniano é uma situação rara e grave, mas potencialmente tratável.

Caso clínico: Homem de 77 anos, previamente autónomo, com alterações cognitivas progressivas com 4 semanas de evolução. Recorre ao serviço de urgência por apresentar nos 3 dias prévios uma deterioração aguda caracterizada por desorientação temporo-espacial, alucinações visuais, confusão mental, incapacidade para reconhecer familiares próximos, dificuldade na marcha com quedas frequentes e diminuição da força no hemicorpo esquerdo. Negava cefaleia, outras alterações visuais, claudicação da mandíbula ou sintomas constitucionais acompanhantes. Apresentava no exame neurológico: defeito de atenção e memória, alucinações visuais e auditivas e paresia do membro superior esquerdo. A TC-CE documentou extensa leucoencefalopatia microvascular e a RM-CE revelou múltiplas pequenas lesões isquémicas vasculares agudas. Na avaliação analítica apresentava elevação da velocidade de sedimentação eritrocitária (58 mm) e da proteína C-reativa (4,21 mg/dL), o estudo autoimune foi negativo. O eco-Doppler carotídeo, transcraniano e das artérias temporais documentou a presença de extenso halo inflamatório nas artérias temporais, vertebrais, artéria basilar e nas artérias cerebrais média e anterior com presença de estenoses intracranianas. A biopsia da artéria temporal confirmou ACG. O líquido cefalorraquidiano não apresentava alterações.

Durante três dias foi realizada metilprednisolona endovenosa 1g/dia, seguidos de prednisolona oral (1mg/kg/dia). Apesar de uma melhoria clínica transitória com alta para um centro de reabilitação, o doente foi readmitido após um mês por recorrência de doença cerebrovascular e foi adicionado à terapêutica infusões mensais de Tocilizumab. Apesar do ajuste terapêutico, a doença cerebrovascular revelou-se refratária e o doente morreu 6 meses após o início dos sintomas.

Conclusão: Na ACG com envolvimento intracraniano é necessária uma suspeição clínica elevada para que o diagnóstico precoce e tratamento imunossupressor agressivo possa travar a evolução natural da doença.

EP-026 - HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL: ESTAREMOS A SOBRESTIMAR A SUA REAL PREVALÊNCIA?

André Costa¹; Ana João Marques¹; Catarina Borges¹; Mariana Vargas¹; Ana Graça Velon¹

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

Introdução: Na investigação de um declínio cognitivo é fundamental a exclusão de causas potencialmente tratáveis/reversíveis. A hidrocefalia de pressão normal (HPN), com um quadro clínico (tríade de Hakim-Adams) e achados imagiológicos característicos, afigura-se como uma entidade diagnóstica possível. Contudo, o seu diagnóstico e manejo permanece controverso.

Objetivos: Caracterização dos doentes referenciados para realização de punção lombar evacuadora em Hospital de Dia

Metodologia: Estudo observacional e retrospectivo, que incluiu os doentes com a suspeita diagnóstica (clínica e/ou imagiológica) de HPN referenciados para a realização de PL evacuadora em ambulatório no período entre 1 de Janeiro 2020 e 31 de Dezembro 2022. Caracterizou-se a amostra relativamente ao seu quadro clínico, realização de exames complementares, melhoria clínica subjetiva e objetiva (perceção do doente/cuidador e registo videográfico, respetivamente), e diagnóstico final mais provável. A análise estatística foi realizada utilizando o IBM SPSS Statistics, versão 26.

Resultados: Incluíram-se 27 doentes (81,5% do sexo feminino) com uma média de idades de 77,2±7,2 anos. A mediana do tempo de evolução dos sintomas foi de 30 meses (AIQ 24), sendo que a tríade clínica clássica apenas estava presente em cerca de 30% dos doentes. Um terço dos doentes realizaram RM cerebral com estudo da dinâmica do LCR e destes apenas 1/3 evidenciava achados imagiológicos típicos. Foi objetivada uma melhoria clínica em 10 doentes (37%). O diagnóstico final mais prevalente foi a demência neurodegenerativa (n=15, 56%). O diagnóstico final presumível de HPN idiopática foi efetuado em 5 (19%) doentes, no entanto em apenas 2 (7,4%) foi colocado um shunt ventrículo-peritoneal.

Conclusões: Pese embora a natureza retrospectiva do nosso estudo e o seu tamanho amostral que limitam a análise estatística comparativa, este demonstra a raridade da HPN idiopática. Considerando igualmente a invasividade dos procedimentos diagnósticos/terapêuticos é essencial a exclusão de outras causas que melhor expliquem o quadro clínico destes doentes.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-027 - RESPOSTA FOTOPAROXÍSTICA DE BAIXA FREQUÊNCIA EM DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB PROVÁVEL

Maria Marques Roque¹; Sara Parreira^{1,2}; Miguel Leal Rato^{1,3}; Isabel Vidal; Filipa Dourado Sotero^{1,4}; Ana Patrícia Antunes^{1,4}; Luísa Albuquerque^{1,4}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Referência para Epilepsias Refractárias do HSM-CHULN, Portugal (Full Member of ERN EpiCARE); 3 - Instituto de Farmacologia e Neurociências, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 4 - Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária De Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A resposta fotoparoxística à estimulação luminosa intermitente de baixa frequência (<5Hz) (LFPPR) é rara e geralmente associada a epilepsias mioclónicas progressivas. Em adultos, foi ainda raramente reportada em casos de MELAS e Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), não sendo considerada um padrão EEG típico.

Caso Clínico: Mulher, 81 anos, autónoma. Admitida por alteração da sensibilidade do membro superior direito (MSD), dificuldade em manipular objetos, disartria e disfagia com 2 meses de evolução. Adicionalmente, referia movimentos involuntários tipo espasmos e sensação de levitação do MSD enquadradas em síndrome de *alien limb*. Apresentou posterior evolução para postura distónica fixa e dolorosa do MSD. Durante o internamento, verificou-se progressão rápida do quadro clínico com afagia, anartria e envolvimento do membro superior contralateral.

O primeiro EEG mostrou resposta fotoparoxística occipital direita, dependente do estímulo, na frequência de 4Hz. A RM-CE mostrou hiperintensidades temporais e parietais bilaterais, mais evidentes à esquerda, em T2/FLAIR, com restrição cortical à difusão das moléculas de água em DWI. O LCR não mostrava alterações no exame citoquímico, com doseamento proteína 14-3-3 positivo. O EEG de reavaliação (após 15 dias) apresentava aspetos típicos de DCJ, com descargas periódicas generalizadas entre 0.5-1.2Hz.

Devido à rápida progressão da doença, avaliação clínica e investigação, o diagnóstico de doença de Creutzfeldt-Jakob esporádica provável foi estabelecido.

Conclusão: Apresentamos um caso de uma manifestação rara de DCJ esporádica provável, que se apresentou como síndrome cortico-basal rapidamente progressiva. Foi documentada LFPPR no EEG realizado numa fase precoce da doença.

Dada a estreita gama de patologias associadas a este padrão no adulto, a presença de LFPPR poderá sugerir precocemente o diagnóstico de DCJ, quando no contexto clínico adequado.

EP-028 - RT-QUIC ASSAY: FALSO NEGATIVO OU FALSO POSITIVO?

Catarina Guedes Vaz¹; Henrique Nascimento¹; Joana Fernandes¹; Francisco Repas¹; Rui Felgueiras¹

1 - Serviço Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: *Real-time quacking-induced conversion* (RT-QuIC), incluída nos critérios de diagnóstico de Doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) esporádica desde 2017, consiste na deteção de PrP^{Sc}, uma forma anormal de proteína priónica. A técnica realizada no *National CJD Research & Surveillance Unit* apresenta uma sensibilidade de 92% e especificidade de 100%.

Caso Clínico: Homem de 49 anos, angolano, em Portugal desde 1990, com 2 visitas ao país de origem (2006 e início de 2022), recorreu ao SU em março 2023 por quadro progressivo com 6 meses de evolução de lesões cutâneas bolhosas generalizadas, alteração do discurso e da marcha, com desequilíbrio associado e lentificação psicomotora. Antecedentes de tuberculose (TB). Apresentava disartria ligeira-moderada, paraparésia espástica grau 4 e marcha parético-espástica com componente atáxico. RMN cerebral evidenciou lesões corticais dispersas bi-hemisféricas, hiperintensas em T2 FLAIR e com restrição da difusão, sem território arterial definido. EEG e estudo cardiovascular sem alterações. Foram excluídas causas inflamatórias, infecciosas (HTLV, TB, VIH, VDRL), paraneoplásicas e tóxico-metabólicas. Estudo de LCR normal, com AB42 e AB40 ligeiramente diminuídas (rácio AB42/40 e Tau normal); proteína 14-3-3 e teste RT-QuIC negativos. O doente teve alta sem diagnóstico etiológico, para reabilitação no ambulatório. Na reavaliação 1 mês depois, objetivou-se um maior declínio cognitivo e perda de capacidade de marcha autónoma. Repetiu RMN cerebral com persistência de lesões corticais hiperintensas com restrição à difusão. Realizou biópsia de pele que documentou dermatite espongiótica crónica, sem componente infeccioso. Novo estudo LCR normal, à exceção de teste RT-QuIC positivo.

Conclusões: Apesar da normalidade dos resultados iniciais, perante um quadro de demência rapidamente progressiva, incapacidade de marcha e persistência de restrição cortical, um segundo teste RT-QuIC positivo, com especificidade 100%, suporta o diagnóstico de DCJ esporádica. A discrepância dos resultados pode decorrer da progressão da doença, sendo os falsos negativos uma situação rara e inesperada nesta fase da doença.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-029 - SÍNDROME CORTICOBASAL COMO APRESENTAÇÃO DA VARIANTE PRO392LEU SQSTM1

Catarina Bernardes¹; Ana Morgadinho¹; António Freire Gonçalves¹; Diana Duro¹; Marisa Lima¹; João Durães¹; Inês Baldeiras¹; Isabel Santana¹; Maria Rosário Almeida¹; Miguel Tábuas-Pereira¹

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

Introdução: A síndrome corticobasal caracteriza-se por uma combinação de sintomas corticais (apraxia, défices sensitivos corticais e fenómeno *alien limb*), e extrapiramidais (parkinsonismo, distonia e mioclonias) assimétricos. É considerada maioritariamente uma doença esporádica, existindo, no entanto, casos genéticos familiares ou isolados associados a variantes dos genes *GRN*, *MAPT*, *c9orf72* e *PNRP*. Estão ainda reportados casos isolados associados a outros genes: *LRRK2*, *CHMP2B*, *GBA*, *CYP27A1*, *PSEN1*, *APP*, *TARDBP* e *TBKI*.

Caso clínico: Mulher, 57 anos, dextra, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, com um quadro progressivo com 3 anos de evolução de dificuldade na motricidade à direita, alteração da linguagem/discurso e défice visuoespacial. Ao exame neurológico, apresentava afasia de predomínio anterior; e marcada rigidez e bradicinésia, tremor de repouso, apraxia, mioclonias estímulo-sensíveis e hiperreflexia, de predomínio direito. Na avaliação neuropsicológica, documentou-se um defeito cognitivo severo multidomínios com um envolvimento predominante da linguagem, cálculo e função visuoespacial. Relativamente aos exames complementares de diagnóstico, a RMN crânio-encefálica revelou atrofia frontotemporo-parietal de predomínio esquerdo, o DaTSCAN evidenciou défice dopaminérgico pré-sináptico de predomínio esquerdo e o PIB-PET não mostrou deposição de beta-amilóide. Com base nestes achados, foi feito o diagnóstico de síndrome corticobasal provável. O estudo genético identificou a variante Pro392Leu no gene *SQSTM1* em heterozigotia.

Conclusão: Este caso clínico expande o espectro dos fenótipos associados às variantes patogénicas do gene *SQSTM1* e amplia a lista de genes associados à síndrome corticobasal.

EP-030 - PHDA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE DÉFICE COGNITIVO LIGEIRO

Carolina Gonçalves¹; Marlene Saraiva²; Naide Ferreira¹

1 - Hospital Egas Moniz; 2 - Hospital Fernando Fonseca

Introdução: A Perturbação de Défice de Atenção e Hiperactividade (PHDA), incluída inicialmente no DSM-II em 1968, é uma perturbação do desenvolvimento com uma prevalência estimada de 5% na infância e de 2.5-3% no adulto. Apresenta uma hereditariabilidade de cerca de 80%. Caracteriza-se, sobretudo, por desregulação da atenção, disfunção executiva, e hiperactividade com impacto significativo das diversas esferas da vida.

Caso Clínico: Mulher de 46 anos, 12 anos de escolaridade, recorre em 2017 à consulta de Neurologia por queixas de dificuldade na memória verbal e episódios de alteração espacial. Antecedentes relevantes de HTA secundária a SAOS. TC-CE não apresenta alterações e RM-CE revela escassos focos punctiformes hiperintensos em T2 e FLAIR dispersos na substância branca. Realizou EEG sem alterações. Em avaliação neuropsicológica de 2019, apurado rendimento intelectual superior à média esperada para o grupo de referência, a par de compromisso da estruturação visuo-percetiva, aquisição de novas competências, memória prospectiva e evocação de estímulos auditivos e verbais. Assumido, então, o diagnóstico de defeito cognitivo ligeiro de etiologia vascular.

Em revisão do caso, em 2021, a doente mantinha os défices acima descritos, mas referia também ser capaz de se manter horas na mesma tarefa e de se dedicar profundamente a um assunto de interesse durante meses. Continuava a gerir o seu próprio negócio. Apurada história familiar de PHDA no filho. Repetiu avaliação neuropsicológica que revelou dificuldades na sustentação da atenção, concentração irregular e fadiga fácil. Adult ADHD Self-Report Scale (ASRS) sugestiva de PHDA no adulto.

Conclusão: A PHDA é habitualmente diagnosticada na infância. No entanto, dada a sua descrição tão recente, não terá sido diagnosticada em pessoas que são actualmente adultas e procuram ajuda médica por quadros de dificuldades de atenção, memória e execução de tarefas. Como tal, é importante não esquecer esta hipótese no diagnóstico diferencial de queixas cognitivas no adulto.

EP-031 - “CADASIL E DFT, UMA RELAÇÃO CONTROVERSA”

Beatriz Medeiros^{1,2}; Bárbara Martins^{2,3}; Duarte Vieira⁴; Elsa Azevedo^{2,3}; Rui Araújo^{2,3}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Açores, São Miguel, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do São João, E.P.E., Porto, Portugal; 3 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal

Introdução: A arteriopatía cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma patologia relativamente rara, que se pode manifestar com alterações cognitivo-comportamentais fenotipicamente semelhantes às da variante comportamental da Demência Frontotemporal (DFT). O défice atencional e/ou a disfunção executiva são as alterações cognitivas mais frequentemente associadas a CADASIL, sendo de salientar que cerca de 90% destes doentes acabam por desenvolver uma síndrome demencial em algum momento da vida.

Caso Clínico: Homem de 59 anos de idade, ex-inspetor da polícia judiciária, com antecedentes de obesidade e tabagismo ativo, sem história familiar de relevo. Observado em consulta de Neurologia-Demências por quadro de alteração do comportamento e personalidade, com heteroagressividade marcada, desinibição e comportamentos obsessivos com início aos 52 anos, de agravamento progressivo, posteriormente com envolvimento da linguagem de predomínio semântico. Do estudo realizado, estudo analítico sem alterações de relevo (incluindo sífilis e VIH); RM-cerebral com marcada atrofia bitemporal assimétrica, sobretudo esquerda, e múltiplos focos glióticos confluentes na substância branca frontoparietal predominantemente periventricular e nucleocapsular, atingindo parcialmente a vertente superior das cápsulas externas, sobretudo à esquerda (Fazekas 3); e biomarcadores de líquido cefalorraquidiano negativos para Doença de Alzheimer (fosfo-Tau 19,4pg/mL e Beta-amilóide 2611,0pg/mL). Na avaliação neuropsicológica de outubro/2022 com défice multidomínios (predomínio memória, linguagem e funcionamento executivo), a indicar disfunção pré-frontal e temporal, lateralizada ao hemisfério esquerdo. Pela idade jovem e alterações na RM, pedido estudo genético (painel de demências), a revelar heterozigotia do gene NOTCH3 (c.1672C>T), sem alterações genéticas nos principais genes associados à DFT.

Conclusão: O caso descrito ilustra a dificuldade no diagnóstico diferencial entre duas patologias que se manifestam por alterações cognitivo-comportamentais. A marcada atrofia temporal bilateral assimétrica e a evolução progressiva do quadro apontam para um fenótipo do tipo DFT, sugerindo co-patologia com a doença CADASIL.

EP-032 - SCHWANNOMA HEMORRÁGICO INTRADURAL LOMBAR: UMA CAUSA RARA DE DEMÊNCIA RAPIDAMENTE PROGRESSIVA

Joana Silva¹; André Rêgo¹; Marlene Saraiva¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Nas demências rapidamente progressivas, o tempo de evolução entre o primeiro sintoma e a progressão para dependência, total ou parcial, é inferior a 1-2 anos. São múltiplas as etiologias conhecidas, cursando poucas em simultâneo com lesão medular, entre as quais o défice de vitamina B12, HIV e as doenças priónicas.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 78 anos, sem antecedentes relevantes nem medicação habitual, internada por agravamento de paraparésia com 3 meses de evolução. Retrospectivamente, apurou-se quadro de declínio cognitivo de predomínio disexecutivo com impacto nas atividades de vida diária, com cerca de 1 ano de evolução. Ao exame neurológico, a destacar desorientação temporal e pessoal, dispersão da atenção, défices mnésicos, lentificação psicomotora, anosognosia e paraparésia assimétrica de predomínio proximal, com hiporreflexia miotática. O estudo analítico com hemograma, coagulação, ionograma, função renal, hepática e tiroideia, doseamentos vitamínicos e estudo infeccioso foi normal. O EEG identificou lentificação difusa contínua. A TC-CE inicial apresentou atrofia encefálica de predomínio subcortical e o estudo angiográfico adicional não detetou alterações relevantes. A RM-CE revelou siderose superficial extensa supra e infratentorial, sem hemorragias parenquimatosas sequelares. A RM do restante neuroeixo identificou um tumor intradural lombar a nível de L4, sugestivo de schwannoma hemorrágico, bem como siderose holomedular. Fez ainda PET cerebral sem evidência de deposição anormal de placas beta-amilóide. A doente foi proposta para abordagem neurocirúrgica, que aguarda.

Conclusões: Face a um tumor intradural lombar hemorrágico a causar siderose superficial grave, seria expectável uma clínica de compressão medular/radicular ou cerebelosa a preceder o declínio cognitivo. Este parece ser o primeiro caso descrito de schwannoma hemorrágico intradural extra-medular a apresentar-se por demência rapidamente progressiva. Salienta-se a importância da realização do estudo do restante neuroeixo perante siderose cortical sem etiologia identificada.

EP-033 - COBRE E CERULOPLASMINA: RELAÇÃO COM BIOMARCADORES DE LCR NA DOENÇA DE ALZHEIMER

Mariana Coelho¹; Catarina Bernardes¹; Pedro Faustino¹; João Durães^{1,2}; Marisa Lima¹; Diana Duro¹; Inês Baldeiras^{2,3}; Maria João Leitão³; Miguel Tábuas-Pereira^{1,2}; Isabel Santana^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 3 - Laboratório de Neuroquímica, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: Apesar da cascata amilóide ser ainda considerada a hipótese central da fisiopatologia da doença de Alzheimer (DA), múltiplas outras vias têm vindo a ser associadas à doença, como a neuroinflamação, o stress oxidativo ou a disfunção lisossómica. Alguns destes estudos têm levantado a hipótese de o cobre e a ceruloplasmina estarem envolvidos na fisiopatologia da doença. De facto, tanto a proteína precursora da beta-amilóide como a beta-amilóide (A β) têm locais de ligação ao cobre e a ceruloplasmina no LCR associa-se a maior progressão de doença em doentes com DA.

Objetivos: Determinar a relação dos níveis de cobre e ceruloplasmina com o perfil de biomarcadores do LCR na DA.

Metodologia: Foram doseados os níveis de cobre e ceruloplasmina séricos de pacientes com diagnóstico de DA suportado por biomarcadores. Foi realizada análise univariada por correlações de spearman e t-student. Foram realizadas regressões lineares ajustadas para variáveis de interesse para estudar a associação entre o cobre e ceruloplasmina e os biomarcadores de LCR.

Resultados: Foram incluídos 80 doentes (48,8% do sexo feminino). A idade média era de 68,06 \pm 8,51 e a idade média de início era de 64,71 \pm 8,24. Na regressão linear, a tau associava-se a A β 42 (β = -1.191, 95% CI = [-2.036, -0.346], p =0.007), ptau (β = 7.308, 95% CI = [5.926, 8.690], p <0.001) e ceruloplasmina (β =3225.4, 95 % CI=[325.2, 6125.5], p =0.030). A ptau associava-se a A β 42 (β =0.095, 95%CI=[-0.672, 6.648], p =0.054), tau (β =0.091, 95%CI=[0.074, 0.108], p <0.001) e ceruloplasmina (β =-337.763, 95%CI=[-6722, -3.354], p =0.048).

Conclusões: Este estudo demonstra *in vivo* uma relação entre os valores de ceruloplasmina séricos e alguns biomarcadores de DA, adicionando evidência ao possível papel da ceruloplasmina e metabolismo de metais na DA. A ceruloplasmina pode estar envolvida na fisiopatologia, seja através da regulação do metabolismo de metais, seja na modulação do stress oxidativo ou inflamação.

EP-034 - PARÂMETROS ANALÍTICOS DE ROTINA E A SUA RELEVÂNCIA NA SUSPEITA CLÍNICA E DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE ALZHEIMER

Maria Pereira Coutinho¹; Tiago Oliveira¹; José Rosa¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: Estudos por PET amilóide sugerem que a deposição cerebral de amilóide se correlaciona com resultados de análises comumente requisitadas, propondo-as como biomarcadores complementares para a patologia de Alzheimer. Paralelamente, é conhecida a relação entre a presença de factores de risco vasculares e o risco de défice cognitivo. Este trabalho visa avaliar a relação entre análises séricas frequentemente realizadas e o resultado dos biomarcadores de líquido.

Métodos: Estudo retrospectivo unicêntrico incluindo doentes consecutivos submetidos a punção lombar para avaliação de biomarcadores de doença de Alzheimer no Serviço de Neurologia de um hospital central. Colhidos dados demográficos, comorbilidades, valores de HbA1c, perfil lipídico, função renal, função tiroideia, e níveis no líquido de beta-amilóide 42 (bA42), tau total (t-tau) e fosforilada (p-tau). Definidos dois grupos: "biomarcadores positivos" (com bA42 reduzida, t-tau e p-tau aumentadas); e "biomarcadores negativos" (sem cumprimento destes três critérios). Comparações de grupos através dos testes chi-quadrado, t-student e Mann-Whitney; avaliação da associação entre os grupos e os valores analíticos através de regressão múltipla.

Resultados: Incluídos 45 doentes, 44.4% sexo feminino, idade média à data da punção 67.5±8.2 anos e ao início dos sintomas 65.3±8.9, sem diferenças significativas entre grupos em dados demográficos ou na ocorrência de hipertensão arterial, diabetes mellitus, insuficiência cardíaca, eventos vasculares. Média de HbA1c 5.3±0.56%, taxa de filtração glomerular 76.1±21.5mL/min./1.73, colesterol total 166.2±46.2mg/dL, HDL 46.8±15.5mg/dL, LDL 100.4±38.1mg/dL, triglicéridos 103.9±40.3mg/dL, TSH 1.9±1.3uU/mL, T4 livre 1.12±0.34ng/dL. Apenas os níveis de triglicéridos se associaram de forma estatisticamente significativa com os "biomarcadores positivos" (p=0.02), não se documentando diferença significativa nos restantes parâmetros analíticos.

Conclusão: Os achados corroboram dados prévios associando a trigliceridémia ao desenvolvimento de doença de Alzheimer. Neste caso, os triglicéridos parecem ter um comportamento independente de outras variáveis relacionadas com risco vascular. Propomos a valorização dos níveis de triglicéridos no aumento do índice de suspeição de patologia Alzheimer.

EP-035 - DYSAUTONOMIA IN ALZHEIMER'S DISEASE: RELATIONSHIP WITH CSF BIOMARKERS

Fábio Gomes¹; Inês Videira¹; Diana Valente²; Catarina Fernandes¹; Francisco Barros¹; Catarina Bernardes¹; Pedro Faustino¹; João Durães^{1,3,4}; Marisa Lima^{1,3}; Inês Baldeiras^{1,3,4}; Miguel Tábuas-Pereira^{1,3,4}; Isabel Santana^{1,3,4}

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

Introduction: Despite being commonly present in the elderly in general and in patients with Alzheimer's disease (AD), autonomic nervous system dysfunction is not completely understood. Although its occurrence may be multifactorial and related to comorbidities and medication, there seems to exist some evidence linking Alzheimer's disease pathophysiology to dysautonomia.

Objectives: To assess the correlation between CSF AD biomarkers and the presence of dysautonomic symptoms.

Methods: We conducted an observational study including patients diagnosed with AD and with compatible CSF biomarkers followed up in a tertiary center. All patients completed the SCOPA-AUT questionnaire to assess the presence of autonomic symptoms. The scale consists of 25 questions (SCOPA1 to SCOPA25) related to 6 different functions: gastrointestinal, urinary, cardiovascular, thermoregulatory, pupilomotor, and sexual. Statistical analysis was performed through Spearman correlations. Statistical significance was set at $p < 0.05$.

Results: We included 60 patients (72.0% female). Average age of onset was of 64.3 (± 6.8). Median education was 4.0 (IQR=5.0). Changes were present in 3.3% to 45% of patients, depending on the domain. The levels of A β 42 correlated with SCOPA1 ($r = -0.26$, $p = 0.045$), SCOPA2 ($r = -0.26$, $p = 0.047$), SCOPA8 ($r = -0.27$, $p = 0.041$), SCOPA9 ($r = -0.30$, $p = 0.022$) and SCOPA11 ($r = 0.26$, $p = 0.049$). Tau and p-tau were not correlated with any SCOPA domain. The levels of A β 40 correlated with SCOPA2 ($r = -0.28$, $p = 0.035$), SCOPA9 ($r = -0.31$, $p = 0.018$).

Discussion/Conclusion: We found correlations mainly between CSF amyloid-beta and SCOPA domains, but not with tau. These results suggest that amyloid pathology, more than tau pathology, contributes to dysautonomic manifestations in AD, possibly due to its closer relationship with alpha-synucleinopathies and shared pathophysiological pathways.

EP-036 - AVC OU PARALISIA DE TODD? EIS A QUESTÃO

Ângela Joseth Mpovo Seke¹; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1 - Clínica Sagrada Esperança; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) é caracterizado como um déficit neurológico temporário ou definitivo com duração maior a 24 horas, com alteração imagiológica, provocado por interrupção do fluxo sanguíneo para determinada área cerebral ou por rotura de um vaso. O AVC em doentes com anemia de células falciformes é multifatorial, ocorre essencialmente por 2 mecanismos: arteriopatia progressivamente oclusiva e obstrução dos pequenos vasos por formação de aglomerados de células falciformes. A paralisia de Todd é caracterizada por fraqueza ou paralisia parcial ou total do corpo após uma crise epiléptica que dure horas a poucos dias. Descrita há 170 anos, cujo o mecanismo fisiopatológico decorre do aumento acentuado na actividade metabólica e insuficiência neuronal periférica, causando inibição do córtex motor.

Descrição do caso: Homem de 27 anos, negro, drepanocítico, medicado com ácido Fólico 5 mg id, seguido em consulta com uma hemoglobina (Hb) basal de 9 g/dL. Última crise vaso oclusiva há 4 anos. À entrada queixou-se de cefaleia holocraniana, intensa, fotofobia, vômitos, crise epiléptica única com abalos tónico-clónicos generalizados, que durou 5 minutos sem recuperação da consciência. Ao exame: bradifrenia, lentificação no planeamento e execução de tarefas. Discreta paresia facial à direita, hemiparésia esquerda, sensibilidade inconsistente, reflexo cutâneo-plantar indiferentes, postura e marcha com latero-pulsão para esquerda. Exames: Hb:11.6; Leucócitos: 18.9,; Electroforese de Hb S: 90.8 %; Ecocardiograma e Holter sem alterações. Tomografia computadorizada de crânio mostrou AVC em território da artéria cerebral anterior (ACA) direita. Teve boa evolução com remissão total dos défices em 72 horas. Discussão: O quadro clínico era favorável a um AVC da artéria cerebral média, a lesão estava na ACA e o doente melhorou em 72 horas, o que nos fez pensar em Paralisia de Todd.

Conclusão: É importante pensar em paralisia de Todd em doentes no pós ictal.

EP-037 - MICROHEMORRAGIAS CORTICAIS ASSOCIADAS A DOENÇA TANGIER

Marta Magriço¹; João Freixo²; Paulo Bugalho^{1,3}

1 - Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto Biologia Molecular e Celular (IBMC), Porto; 3 - NOVA Medical School, Lisboa, Portugal

Introdução: A Doença de Tangier é uma doença rara do metabolismo lipídico (incidência 1/ 1 000 000), provocada pela presença de uma mutação no gene ABCA1, que se associa com a ausência ou níveis séricos baixos de HDL. A associação de microhemorragias corticais com a doença Tangier foi raramente reportada na literatura.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso clínico de uma mulher, de 52 anos, com história pessoal conhecida de amigdalectomia na infância e cirurgia bilateral às cataratas aos 30 anos. Do ponto de vista familiar, a destacar história de consanguinidade e pai com diagnóstico de Doença Alzheimer aos 70 anos. Observada por quadro de desequilíbrio da marcha. Sem alterações de relevo ao exame neurológico e ao exame objetivo geral apenas a destacar a presença de hepatoesplenomegália. O estudo complementar com RM-CE revelou a presença de múltiplas hipointensidades na ponderação T2* em topografia parietal, temporal e occipital sugestivas de microhemorragias. Analiticamente a destacar colesterol total de 110 mg/dL e HDL < 3 mg/dL. A diagnóstico de Doença Tangier foi confirmado com recurso a teste genético que revelou a presença de uma nova mutação em homozigotia no gene ABCA1 (c.4843C>T), que resulta na substituição de uma arginina por um triptofano.

Conclusão: O presente caso ilustra uma associação raramente reportada entre microhemorragias corticais e a Doença Tangier. Esta associação é potencialmente explicada pela mutação no gene ABCA1 se associar com redução da apolipoproteína E, com consequente deposição excessiva de beta-amilóide nos pequenos e médios vasos corticais do cérebro, aumentando o risco de hemorragia cerebral.

EP-038 - SEQUENTIAL NON-ARTERITIC ANTERIOR ISCHEMIC OPTIC NEUROPATHY IN THE SAME EYE

André Sobral-Pinho¹; Inês Pais²; André Jorge²; Ana Inês Martins^{2,3}; João Lemos^{2,3}

1 - Neurology Department, Ocidental Lisbon Hospital Centre, Lisbon, Portugal; 2 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Non-arteritic anterior ischemic optic neuropathy (NAAION) is a vascular event associated with a small cup-to-disc ratio, optic disc drusens, vascular risk factors, among others. Importantly, it may recur in the fellow eye in up to 25% of patients. Despite being extremely rare, NAAION may recur in the same eye.

Case Report: A 54-year-old male presented with painless vision loss in the right eye. On exam, best corrected visual acuity (BCVA) was 20/40 OD, 20/30 OS, color vision was 15/17 OD, 17/17 OS, there was a relative afferent pupillary defect (RAPD) OD, and fundoscopy showed predominantly superior optic disc edema OD and a small cup-to-disc ratio OS. Optical coherence tomography (OCT) showed deep drusens OU. Perimetry showed an inferior defect OD and no defect OS. Serological and autoimmune panels in serum and CSF, as well as brain and orbit MRI and vascular investigation were normal. A diagnosis of NAAION was made, and an empirical 5-day IV methylprednisolone trial was tried, along with the introduction of aspirin. Two months later, the patient returned with painless worsening of vision loss in the same eye. On exam, BCVA was 20/70 OD, 20/30 OS, color vision was 13/17 OD, 17/17 OS, there was a RAPD OD, on fundoscopy there was new predominantly inferior optic disc edema along with superior atrophy OD, and no changes OS. Perimetry showed a new superior defect adding to the previous inferior defect. Six months later, BCVA improved to 20/30 OD and on fundoscopy there was generalized optic disc atrophy OD, concordant with sequential NAAION in the same eye.

Conclusion: Sequential NAAION in the same eye is a rare event. Risk factor control is essential, albeit not always able to prevent a second event, for which the sum of predisposing structural and systemic factors may play a determinant role.

EP-039 - NEURO-HEART AFFAIR: SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL E SÍNDROME DE TAKOTSUBO

Rita Pinheiro¹; Rui Peres¹; Afonso Ramos¹; Lia Leitão¹; Mariana Santos¹; Sara Machado¹

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A síndrome de Takotsubo é uma miocardiopatia que pode ocorrer no contexto de patologias neurológicas agudas, encontrando-se descrita a associação com hemorragia subaracnoideia, estado de mal epiléptico, AVC, entre outros. No entanto, a sua relação com a síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) é incomum. Ambas ocorrem mais frequentemente em mulheres na menopausa, e a literatura sugere desencadeantes semelhantes e uma fisiopatologia comum.

Caso Clínico: Mulher de 80 anos, hipertensa e com declínio cognitivo ligeiro, foi diagnosticada com infeção respiratória. Cinco dias após iniciar antibioterapia apresentou crise convulsiva tónico-clónica generalizada. À observação no Serviço de Urgência encontrava-se em pós-crítico, apirética, PA 147/100mmHg. A TC-CE revelou hipodensidades cortico-subcorticais parietais e occipitais posteriores, sem inequívocas lesões isquémicas no estudo de perfusão, colocando-se a hipótese de PRES. Foi medicada com levetiracetam. Durante a permanência na urgência, iniciou vómitos e pré-cordialgia. O estudo relevou inversão das ondas T no ECG, elevação da troponina e ecocardiograma com função sistólica comprometida, assim como múltiplas acinésias segmentares. O cateterismo cardíaco excluiu existência de doença coronária. No internamento, realizou RM-CE que mostrou área de hipersinal T2/FLAIR subcortical parietal paramediana esquerda. Em exames de controlo, RM-CE e ecocardiograma, verificou-se resolução da alteração de sinal parietal e das acinésias cardíacas, respectivamente. Desta forma, assumiu-se o diagnóstico de PRES e miocardiopatia Takotsubo e a doente teve alta com melhoria clínica.

Conclusões: Apresentamos um caso da rara associação entre PRES e miocardiopatia Takotsubo. Neste caso, a infeção respiratória poderá ter funcionado como desencadeante. A elevação de catecolaminas neste contexto pode causar disfunção cardíaca, com consequente miocardiopatia de stress, e aumento da atividade simpática que, pela desregulação do fluxo sanguíneo, pode originar PRES. Pretendemos evidenciar que a disfunção autonómica e endovascular pode resultar nesta combinação de patologias, cujo reconhecimento precoce é importante, pelo tratamento de suporte emergente que pode requerer.

EP-040 - LIMB SHAKING FACE TWITCHING SYNDROME - A RARE STROKE CLINICAL PRESENTATION DUE TO A SUBOCCLUSIVE MIDDLE CEREBRAL ARTERY STENOSIS

Alexandre Maia Roldão Alferes¹; José Miguel Alves¹; Diogo Damas¹; Carolina De Sousa Fernandes¹; Ana Catarina Brás¹; Fradique Moreira¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Limb shaking syndrome (LSS) is a rare positive clinical manifestation of a TIA, described as “brief, arrhythmic, flailing or jerking movements of the leg, arm or both”, usually confounded with focal motor seizures.

Clinical Case: A 62-year-old male presented to the Emergency-department with intermittent involuntary movements of his left-sided face and ipsilateral facial droop that started upon waking up, intermittent involuntary movements in the last 2 fingers of his left hand that started during the previous morning, and a sudden-onset numbness in the palm of the last 4 fingers of his left hand that started two days before. His past medical history included significant smoking and alcohol consumption. Neurological examination revealed mild dysarthria, left central facial palsy, myoclonic jerks of the last 2 fingers of the left hand and in the middle and lower parts of the left face. An urgent EEG was ordered and did not show any pathological activity. Brain CT-scan did not reveal any recent intracranial lesions, including ischemic changes. Cerebral CTA showed a focal subocclusive stenosis involving the M1 segment of the right MCA and the patient underwent a successful balloon angioplasty without complications. On follow-up CT-scan there were small cortico-subcortical acute ischemic areas in the right precentral and right middle frontal gyri. At the time of discharge the patient had a mild left central facial palsy but no further myoclonus.

Conclusions: To our knowledge, there are only two cases in the literature of LSS due to MCA stenosis, which in this case was also associated with prominent ipsilateral face twitching. This case highlights the importance of considering vascular cause and a blood vessel study in patients with acute onset of myoclonus, mainly if they have vascular risk factors.

EP-041 - O TÁLAMO E O OLHAR VERTICAL: CASO OU ACASO?

Andreia Ferreira¹; Sofia Marques¹; Leonor Francisco¹; José Manuel Araújo¹

1 - Hospital de Braga

Introdução: A coordenação dos movimentos oculares verticais é uma função comumente atribuída ao mesencéfalo. Na literatura é controverso o papel do tálamo no controlo ocular vertical embora existam raras descrições de lesões talâmicas isoladas em doentes com manifesta limitação do olhar vertical.

Caso clínico: Homem de 56 anos com antecedentes de Doença de Chron e SAOS admitido com quadro de 24 horas de flutuação do estado de consciência e limitação da supra e infraversão ocular. Previamente observado noutro Hospital onde realizou análises com pesquisa de drogas negativa, administrado flumazenil e realizado TAC cranioencefálica e angio-TC sem alterações relevantes. À admissão oscilava entre períodos de obnubilação e de maior responsividade, com limitação da supra e infraversão ocular e resposta plantar à direita em extensão. Sem alteração da linguagem, défices motores, sensitivos ou sinais cerebelosos. Hemodinamicamente estável e em apirexia sustentada, repetiu TAC cranioencefálica sobreponível e realizou RM cerebral que revelou lesões hiperintensas bitalâmicas simétricas antero-mediais e na transição diencéfalo-mesencefálica sugestivas de enfarte isquémico recente, sem claro atingimento mesencefálico. Retrospectivamente constatou-se oclusão do segmento proximal da artéria cerebral posterior esquerda abrangendo a origem da artéria de Pecheron. Em internamento iniciou hipocoagulação que se manteve após descoberta de FOP no ecocardiograma transesofágico. Com uma evolução clinicamente favorável, mantendo a alteração complexa da oculomotricidade, o doente teve alta ao 13º dia de internamento a aguardar decisão multidisciplinar de encerramento do FOP.

Conclusão: Apesar de controverso, acredita-se que a paralisia do olhar vertical nas lesões talâmicas possa ser consequência da destruição das projeções tálamo-mesencefálicas ou mesencefálicas. Pretende-se ressaltar o importante papel do tálamo na regulação dos movimentos oculares verticais, através do relato de uma situação clínica incomum.

EP-042 - ANGEÍTE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL – RETRATO DOS ÚLTIMOS 6 ANOS DE UM HOSPITAL SECUNDÁRIO

Daniela Santos Oliveira¹; Ana Gouveia¹; José Mário Roriz¹; Luís Fontão¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal

Introdução: A angeíte primária do sistema nervoso central (PACNS) é uma patologia rara e de difícil diagnóstico, sem sintomas ou testes específicos, aferida por exclusão. A descrição de coortes contribui para o conhecimento e melhoria dos cuidados prestados.

Objetivos e Metodologia: Análise retrospectiva da incidência e características clínicas dos adultos, com diagnóstico de PACNS, nos últimos 6 anos, no Serviço de Neurologia de um hospital secundário.

Resultados: Entre 2017 e 2022, foram identificadas 3 mulheres e 2 homens, com média de 52 anos ao diagnóstico, e incidência de 2,47/milhão-hab/ano, para a área de referência do Centro.

Clinicamente, 3 doentes apresentaram-se com AIT, 1 com AVC isquémico e 1 com hemorragias lobares. Nenhum apresentou cefaleias, períodos encefalopáticos, sintomas sistémicos ou sinais de envolvimento extra-neurológico.

No estudo vascular com angio-TC (n=5), eco-Doppler (n=4) e angio-RM (n=5), 1 apresentava estenose isolada de M1 e 4 apresentavam estenoses/oclusões bilaterais da A1/M1/ACI distal. A angiografia (n=4) corroborou os mesmos achados, sem outras alterações. Na RM-CE *vessel-wall* (n=5), 4 apresentavam realce mural concêntrico Gad+ dos segmentos estenosados.

Nenhum doente tinha elevação dos parâmetros analíticos inflamatórios ou ANCA/autoanticorpos positivos. No estudo de LCR (n=5), apenas 2 documentaram pleocitose linfocítica e 1 revelou BOC positivas. Nenhum realizou biópsia cérebro-meningea.

Quatro doentes fizeram dupla antiagregação. Todos iniciaram prednisolona oral, mas apenas 2 realizaram pulso de metilprednisolona; 1 associou ciclofosfamida e 3 associaram azatioprina; 1 doente abandonou o tratamento. Nenhum revelou novas lesões na RM-CE de controlo (n=5), após mediana de 9 meses.

Conclusões: A incidência de PACNS foi similar à descrita na literatura. Após exclusão de alterações clínicas ou analíticas sistémicas, o diagnóstico foi suportado mormente pela RM *vessel-wall* (4:5) e critérios inflamatórios no LCR (3:5). A raridade e incerteza diagnóstica fizeram restringir o recurso à metilprednisolona e ciclofosfamida. A azatioprina foi preconizada como principal estratégia *steroid-sparing*.

EP-043 - UM CASO RARO DE PRES APÓS INTOXICAÇÃO POR MONÓXIDO DE CARBONO

Pedro Almeida¹; Luís Rosas²; Ana Luísa Rocha¹; Helena Felgueiras¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: A Síndrome de Encefalopatia Posterior Reversível (PRES) é um diagnóstico neurológico baseado em achados clínicos e imagiológicos típicos. Várias condições são conhecidas como estando associadas a esta síndrome, das quais a mais frequente a hipertensão arterial. O presente caso relata uma causa de PRES ainda pouco descrita na literatura.

Caso Clínico: Uma mulher de 51 anos de idade foi admitida na sala de emergência, vítima de um incêndio doméstico com exposição prolongada a fumo, após tentativa de suicídio. À admissão encontrava-se entubada e ventilada, com edema das estruturas da via aérea visível, sem outros achados ao exame objetivo. Analiticamente sem alterações de relevo. Atendendo a suspeita de queimadura da via aérea, foi internada na Unidade de Cuidados Intensivos (UCI) onde apresentou evolução clínica inicial favorável com extubação ao 8º dia. Desde essa data, evidenciou-se um quadro persistente de sonolência, lentificação psicomotora e disartria com queixas de cefaleia frontal (já habituais segundo a doente), não havendo, no entanto, queixas de alterações visuais de novo, episódios sugestivos de crises epiléticas ou picos tensionais registados ao longo do internamento na UCI. Neste contexto, foi realizada TC cranioencefálica na qual era possível observar áreas de hipodensidade da substância branca bilaterais e simétricas, predominantemente nas regiões parietocipitais, achados sugestivos de PRES. Considerando a história clínica e achados imagiológicos, foi assumido o diagnóstico de PRES em provável contexto com intoxicação por monóxido de carbono. A RM cranioencefálica realizada mais tarde permitiu confirmar tratar-se de áreas de edema vasogénico, já em fase de resolução comparativamente ao observado na TC, confirmando assim o diagnóstico.

Conclusão: A intoxicação por monóxido de carbono está associada a vários padrões de atingimento cerebral, resultado de diferentes mecanismos fisiopatológicos subjacentes às lesões. O nosso caso clínico retrata uma apresentação pouco descrita desta entidade, ressaltando-se adicionalmente a apresentação neurológica paucissintomática.

EP-044 - SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL (PRES): UMA APRESENTAÇÃO RARA DE GRANULOMATOSE COM POLIANGEÍTE

Vítor Mendes Ferreira¹; Filipa Serrazina¹; André Caetano^{1,2}; Marco Fernandes¹

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

Introdução: A Granulomatose com Poliangeíte é uma vasculite granulomatosa necrotizante ANCA-positiva com envolvimento preferencial dos pequenos vasos. O sistema nervoso central está afetado em apenas 7-11% dos casos, sendo que o PRES é uma manifestação rara e pouco reportada na literatura.

Caso clínico: Homem de 30 anos recorreu ao SU por quadro subagudo com 4 dias de evolução de desorientação, cefaleia holocraniana e alteração do comportamento. À observação inicial destaca-se lentificação psicomotora, sonolência, cegueira cortical e hiperreflexia esquerda. Realizou TC-CE que revelou hipodensidades cortico-subcorticais temporo-occipitais bilaterais e hematoma parenquimatoso à direita, bem como rinossinusopatia inflamatória crónica e otopatia exsudativa. Durante a estadia no SU manteve hipertensão arterial de difícil controlo e verificou-se um episódio compatível com crise tónico-clónica generalizada. Os achados clínico-imagiológicos sugeriram o diagnóstico de PRES, de etiologia a esclarecer. Ao longo do internamento verificou-se uma melhoria progressiva do quadro neurológico e foi realizada RM-CE que corroborou o diagnóstico. Apurou-se ainda história pregressa com 3 meses de evolução de perda ponderal de 20Kg, hipersudorese, rinossinusites de repetição, xerostomia, tosse crónica associada a hemoptises e parestesias dos membros inferiores. Pela suspeita de etiologia autoimune multissistémica foi realizada avaliação analítica extensa que revelou fator reumatoide positivo, ANCA PR3 positivo e urina II com hemoglobulinúria e sedimento eritrocitário; TC toraco-abdomino-pélvica a demonstrar nódulos cavitados no parênquima pulmonar, esteatose hepática, focos isquémicos no parênquima esplénico e renal; estudo neurofisiológico compatível com mononeuropatia múltipla de carácter subagudo. Perante todos os achados é realizado o diagnóstico de Granulomatose com Poliangeíte com envolvimento do sistema nervoso central e periférico, trato respiratório superior e inferior, hepático, esplénico e renal. Iniciou terapêutica com rituximab com melhoria clínica significativa.

Conclusões: O PRES é uma complicação rara das vasculites sistémicas, podendo ser a apresentação inicial. A etiologia autoimune deve ser considerada em todos os doentes com evidência de disfunção multiorgânica.

EP-045 - ANEURISMA TIPO 'BLISTER' DA ARTÉRIA COMUNICANTE ANTERIOR: UM CASO CLÍNICO DE UMA ENTIDADE RARA E DESAFIANTE

Francisca Ferreira¹; Tiago Pedro²; Daniel Ferreira¹; Ricardo Soares-Dos-Reis¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: Os aneurismas tipo “blister” são um subtipo raro de aneurisma intracraniano caracterizado por uma dilatação vascular de paredes finas, com base alargada e mal definida. São habitualmente pequenos e a sua maioria localiza-se em pontos não-ramificantes da artéria carótida interna supraclínóide, estando mais raramente descritos ao nível da artéria comunicante anterior (ACoA). A angioTC é habitualmente negativa, sendo a Angiografia de Subtração Digital (ASD) o meio de diagnóstico mais sensível.

Caso clínico: Homem de 40 anos, previamente autónomo, com antecedentes de obesidade, tabagismo (30UMA) e 2 episódios de cefaleia explosiva com a atividade sexual há 20 anos e 8 anos atrás. Recorreu ao SU por cefaleia explosiva com a atividade sexual, occipital e irradiação frontal, de instalação súbita e intensidade 10/10. Associadamente com queixas de rigidez cervical e vômitos persistentes. À admissão, apresentava-se consciente e orientado, ECG8, com rigidez cervical, sem défices focais ao exame neurológico. A TC cerebral revelou hemorragia subaracnoideia difusa e com predomínio inter-hemisférico e na cisterna pré-pôntica (mFisher IV), sem sinais de formações aneurismáticas na Angio-TC. Permaneceu internado em vigilância e manteve-se estável, sem clínica ou critérios ultrassonográficos de vasospasmo. A ASD realizada na fase aguda também não revelou malformações vasculares, mas a angiografia de reavaliação aos 21 dias pós-HSA revelou um aneurisma tipo “blister” da ACoA, com base de 2.3 mm e maior eixo de 1.2 mm. Após discussão multidisciplinar, procedeu-se à clipagem cirúrgica do aneurisma, com exclusão subtotal do mesmo.

Conclusão: Os aneurismas tipo blister da ACoA são entidades muito raras, que se associam a uma maior taxa de complicações uma vez que apresentam maior tendência para rotura e recidiva da hemorragia. Constituem um desafio diagnóstico e terapêutico dado o seu tamanho muito pequeno (média <3mm), base larga e paredes finas. Dadas as diferenças morfológicas, a sua abordagem terapêutica difere dos aneurismas saculares.

EP-046 - FÍSTULA ARTERIOVENOSA DURAL MEDULAR: UM CASO DE MIELOPATIA LONGITUDINALMENTE EXTENSA COM MANIFESTAÇÕES FRUSTRES

Duarte Carapinha¹; Rita Pinheiro¹; Mariana Santos¹; Lia Leitão¹; Sara Machado¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: As fístulas arteriovenosas durais medulares (FAVDM) são anomalias vasculares raras, de etiologia desconhecida, que afetam sobretudo homens entre 60-70 anos. A forma de apresentação mais frequente é de mielorradiculopatia progressiva, tipicamente levando a paraparésia com alterações sensitivas e disfunção de esfíncteres.

Caso clínico: Homem, 64 anos, com antecedentes de AVCs isquémicos de etiologia ateromatosa, com afasia, hemianopsia homónima direita e hemiparesia esquerda sequelares; epilepsia vascular, demência vascular, neoplasia do colon e glaucoma a motivar amaurose bilateral. Sem história de trauma. Apresentou quadro com uma semana de evolução caracterizado por dois episódios de fraqueza muscular dos membros inferiores, simétrica, sem predomínio, de instalação súbita, aquando da marcha livre e do levante, com duração de horas e remissão espontânea. Sem outros sintomas acompanhantes, nomeadamente dor ou disfunção de esfíncteres. À observação no Serviço de Urgência, apresentava apenas défices sequelares. Pelos antecedentes, colocada a hipótese de AITs medulares ou do território das ACAs bilateralmente. RM-CE não revelou lesões parenquimatosas agudas; estudo vascular cervical e intracraniano com AngioTC e AngioRM revelou ateromatose difusa; RM medular dorsal evidenciou exuberante edema centro-medular desde o plano de D6 até ao cone medular, com existência de alguns vasos serpiginosos piais na vertente dorsal da medula. Realizou angiografia medular, com muitas dificuldades técnicas, pelo que se complementou o estudo com AngioRM medular, que confirmou a presença de FAVDM ao nível da emergência da artéria segmentar esquerda de D12. Atendendo às múltiplas comorbilidades (mRankin 4), foi considerado inelegível para intervenção neurocirúrgica ou endovascular.

Conclusão: Apresentamos um caso em que, ao contrário da disfunção neurológica progressiva típica, esta malformação apresentou-se com manifestações agudas transitórias, na ausência de sinais de disfunção neurológica subjacente. Destacamos ainda a dissociação clínico-imagiológica, visto que as manifestações são muito frustrantes para a dimensão da lesão.

EP-047 - FATORES PREDITORES DE MAU PROGNÓSTICO EM DOENTES COM HEMORRAGIA CEREBRAL INTRAVENTRICULAR

Bruna Rodrigues Barbosa¹; Andreia Meseiro¹; Inês De Gouveia Bonito¹; Joana Lopes Ferreira¹; Mónica Fidalgo Silva¹; Ana Paula Pona¹; Laurinda Pereira¹; Teresinha Ponte¹; Martinho Fernandes¹

1 - Centro Hospitalar Barreiro Montijo

Introdução: A avaliação da hemorragia cerebral intraventricular (HCIV) concentra-se na identificação da causa subjacente. Independentemente da etiologia, o risco de hidrocefalia obstrutiva súbita e potencialmente fatal, exige uma rápida decisão clínica quanto ao uso de drenagem ventricular externa e outras intervenções.[1]

Caso Clínico: Mulher de 76 anos, institucionalizada, previamente dependente, com antecedentes pessoais de: hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, doença de Alzheimer, asma, dislipidemia e síndrome demencial. Trazida ao Serviço de Urgência por quadro de prostração. Encontrava-se subfebril, normotensa e com uma avaliação de 8 na escala de coma de Glasgow (GCS). Laboratorialmente destacam-se lactatos de 3.6 mmol/L e radiografia de tórax sem alterações. Três horas após admissão sofre agravamento súbito do quadro clínico: avaliação GCS de 4, com desvio conjugado do olhar para a esquerda e hipotonia generalizada. Realizou tomografia computadorizada crânio-encefálica, que evidenciou hematoma tálamo-capsular direito com 27 mm com moderado halo de edema, moldando o 3º ventrículo, com dissecação para o 3º ventrículo e hemorragia tetraventricular. Também revelou ateromatose dos sífões carotídeos; pequeno meningioma inserido na vertente anterior da foixe cerebral, com calcificação parcial e lacunas isquémicas sequelares núcleo-capsulares bilaterais, contudo estruturas medianas centradas e sem hidrocefalia ativa. Discutido com Neurocirurgia: doente institucionalizada, com várias co-morbilidades e GCS de 4, com prognóstico reservado, sem critérios para intervenção, com indicação para medidas de conforto.

Conclusões: A mortalidade hospitalar por HCIV varia entre 20-50%.[2-9] Idade avançada, coagulopatia subjacente, GCS de 8 ou menos e hidrocefalia são fatores associados a maior risco de morte.[3,7,8,10,11] O volume de sangue no 3º ventrículo é um preditor forte e independente de mau prognóstico, enquanto que o volume de sangue nos ventrículos laterais, 4º ou no restante sistema ventricular não se correlacionou significativamente com o prognóstico, especula-se que a presença de sangue no 3º ventrículo possa afetar estruturas contíguas críticas no mesencéfalo.

EP-048 - TROMBOSE DE ANOMALIA DO DESENVOLVIMENTO VENOSO CEREBRAL

Ana Azevedo¹; Cátia Oliveira¹; Teresa Rego¹; Luís Fontão¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga

Introdução: As anomalias do desenvolvimento venoso são frequentes (2,6% da população) e geralmente benignas. A trombose de uma anomalia do desenvolvimento venoso é muito rara e normalmente ocorre quando existe outra malformação vascular associada.

Caso Clínico: Descreve-se o caso de um homem, 51 anos. Antecedentes pessoais de insuficiência venosa e excesso ponderal. Recorre ao SU por episódio de convulsão, sem sintomas premonitórios ou défices neurológicos pós-ictais. Realizou uma TC-CE onde era descrita estrutura vascular venosa dilatada, serpentina, frontal parassagital direita, hiperdensa, traduzindo provável trombose venosa da mesma; esta estrutura confluía para provável aneurisma venoso, também trombosado. Na angioTC a estrutura vascular não apresentava realce após contraste, a confirmar trombose da mesma. No estudo analítico apresentava D-dímeros 1828ng/dl e mutação em homozigotia para o gene do fator V de Leiden. A RM encefálica confirmou trombose de anomalia venosa de desenvolvimento. O doente encontra-se hipocoagulado com varfarina, sem novos eventos e clinicamente assintomático.

Conclusão: No caso apresentado, a anomalia do desenvolvimento venoso associava-se a um aneurisma venoso, e o doente apresentava doença venosa periférica conhecida e mutação em homozigotia para o fator V de Leiden. A combinação destes fatores aumentou o risco trombótico, que culminou no quadro do doente.

EP-049 - UMA COMPLICAÇÃO RARA E FATAL APÓS RESSEÇÃO DE MENINGIOMA DO REGO OLFATIVO

Tiago Oliveira¹; Inês Ramadas¹; Francisco Rebelo¹; Bernardo Smet¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: O vasoespasmó cerebral (VEC) é um fenómeno vascular responsável por isquémia cerebral tardia, encontrando-se particularmente associado a hemorragia subaracnóidea aneurismática. O VEC sintomático após a ressecção de um meningioma é raro, sendo mais comum em doentes jovens, associando-se com alta mortalidade e mau prognóstico.

Caso Clínico: Mulher, 47 anos, sem antecedentes médicos relevantes, internada por quadro de perda da acuidade visual (AV) bilateral, cefaleia holocraniana e tonturas com seis anos de evolução. Ao exame neurológico apresentava amaurose do olho esquerdo, diminuição grave da AV no olho direito, e hemiparésia esquerda. RM-CE mostrou lesão extra-axial, com captação de gadolínio, localizada na fossa craniana anterior, com compressão de parênquima e envolvimento das artérias cerebrais anteriores (ACA), sugestivo de meningioma do rego olfativo. Foi submetida a cirurgia de ressecção desta lesão, sem intercorrências imediatas.

Ao 10º dia após procedimento desenvolveu quadro de alteração do estado de consciência associada a hemiparésia esquerda flutuante e neglect espacial. TC-CE revelou nova lesão isquémica frontal direita, tendo sido assumida complicação pós-cirúrgica. Ao 17º dia ocorreu novo agravamento do estado neurológico, com desenvolvimento de hemiparésia direita e afasia (NIHSS 23). RM-CE demonstrou uma nova lesão isquémica frontal esquerda. Os estudos de neurosonologia, objectivaram vasoespasmó nas ACA e artéria cerebral média esquerda, confirmado por angiografia cerebral, tendo sido administrado verapamilo intraarterial. Iniciada terapêutica médica com nimodipina e fluídoterapia. Contudo, apesar da terapêutica médica optimizada, manteve agravamento do estado neurológico e faleceu ao 53º dia de internamento.

Conclusão: O VEC sintomático após ressecção de um meningioma é uma complicação cirúrgica potencialmente fatal e de difícil indentificação, requerendo um alto nível de suspeição na presença de novos sinais neurológicos focais, precoces ou tardios, após procedimento. A sua rápida identificação permite o início de tratamento dirigido e a sua rápida reversão com prevenção de um provável desfecho fatal.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-050 - SÍNDROME DE VASOCONSTRIÇÃO CEREBRAL REVERSÍVEL E ISOTRETINOÍNA

Henrique Nascimento¹; Liliana Igreja²; Ricardo Varela¹; Rui Felgueiras¹

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

Introdução: A síndrome de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) é uma patologia rara caracterizada pela instalação súbita de cefaleia intensa associada ao espasmo das artérias cerebrais. Apesar de sua etiologia não ser totalmente compreendida, conhecem-se vários fatores de risco, nomeadamente alguns fármacos.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos, com antecedentes de enxaqueca com aura episódica, síndrome depressiva sob fluoxetina, acne e excesso de peso, foi admitida por cefaleia intensa de início súbito, associada a sintomas de hipertensão intracraniana. Tinha iniciado tratamento com isotretinoína cerca de três semanas antes. O exame neurológico incluindo fundo ocular foi normal. A TC-cerebral não apresentava lesões agudas. Efectuou punção lombar com pressão de abertura de 23 mmH₂O. O citoquímico de LCR foi normal. A angio-TC e a RM cerebral, assim como os achados do Doppler transcraniano, levantaram como etiologia mais provável a SVCR. Foi iniciado tratamento com nimodipina e analgesia resultando na melhoria progressiva dos sintomas. A realização de Doppler transcraniano seriados documentaram a progressiva normalização dos fluxos. A doente teve alta assintomática.

Conclusões: Este caso destaca a importância do reconhecimento da SVCR em pacientes com cefaleia súbita intensa com TC normal, assim como a relevância do estudo neurosonológico quer na fase aguda, quer no acompanhamento do tratamento destes doentes. A isotretinoína, como outros derivados da vitamina A, poder estar associada a hipertensão intracraniana, contudo, sua associação com a SVCR não está descrita. Neste doente decidimos não retomar esse tratamento.

EP-052 - ALTERAÇÕES COMPORTAMENTAIS COMO APRESENTAÇÃO DE HEMATOMA FRONTAL EM CONTEXTO DE ANGIOPATIA AMILÓIDE

Flávia Freitas¹; Beatriz Rosa¹; Joana Da Silva Costa¹; Dany Cruz¹; João Mota¹; Carla Lemos Costa¹; Carlos Oliveira¹

1 - Hospital Santa Maria Maior, Barcelos

Introdução: Angiopatia amilóide cerebral caracteriza-se por depósitos de peptídeos-beta nos vasos de pequeno-médio calibre, sendo uma causa importante de hematoma lobar em adultos. Os critérios de Boston permitem obter o grau de certeza (definitiva, provável ou possível) do diagnóstico tendo em conta critérios clínicos, radiológicos e histológicos. O diagnóstico definitivo resulta de avaliação postmortem.

Caso Clínico: Homem, de 73 anos, autónomo. Antecedentes de hipertensão arterial, tabagismo ativo, cardiopatia isquémica, doença arterial periférica e aneurisma da aorta. Medicado com ramipril, clopidogrel, ácido acetilsalicílico e atorvastatina. Clinicamente com um ano de evolução de episódios de discurso incoerente, olhar vazio, inatenção e gaguez com recuperação. À admissão, com perfil tensional controlado. Não respondia a questões simples, não cumpria ordens e ecolália. Restante exame neurológico sem alterações de relevo. A tomografia cerebral demonstrou “Volumosa lesão hemorrágica recente intraparenquimatosa frontal esquerda, circundada por halo de edema perilesional”. Sem indicação para intervenção cirúrgica, ficou internado no Serviço de Medicina. A ressonância magnética descreveu a mesma lesão e descartou angiopatia amilóide, encefalopatia hipertensiva ou alterações vasculares. Pelo edema perilesional, cumpriu 8 dias de dexametasona. Do estudo etiológico, sem evidência de causa hipertensiva, malformação vascular, doença sistémica neoplásica ou fármacos. À data de alta, mantinha afasia de compreensão flutuante. Na consulta de Medicina, a ressonância magnética demonstrou: “lesão hemorrágica intraparenquimatosa em fase subaguda tardia, sem indícios (...) de ressangramento (...) pela presença de múltiplas lesões micro-hemorrágicas e de hematoma lobar, equaciona-se possibilidade de angiopatia amilóide.” Dada idade, clínica e características radiológicas, estabeleceu-se o diagnóstico provável de angiopatia amilóide cerebral, tendo sido orientado para Consulta de Neurologia noutra hospital.

Discussão: A angiopatia amilóide cerebral pode apresentar-se de diferentes formas de acordo com o local sujeito a hemorragia aguda. Assim, perante um doente com hemorragia intraparenquimatosa, é sempre relevante avaliar a clínica e características radiológicas para estabelecer a probabilidade de diagnóstico.

EP-053 - ARTERIOPATIA CEREBRAL AUTOSSÓMICA DOMINANTE COM ENFARTES SUBCORTICAIS E LEUCOENCEFALOPATIA: UMA MUTAÇÃO GENÉTICA RARA E EVOLUÇÃO CLÍNICA POUCO COMUM

Joana Barbosa¹; Rui Matos¹; Cristina Rosado Coelho¹

1 - Centro Hospitalar de Setúbal

A Arteriopatia Cerebral Autoossómica Dominante com Enfartes Subcorticais e Leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença de pequenos vasos hereditária, causada por mutações patogénicas no gene NOTCH3. Caracteriza-se por AVC recorrentes, demência, enxaqueca com aura e patologia psiquiátrica. Imagiologicamente caracteriza-se por hiperintensidades da substância branca particularmente na cápsula externa e lobo temporal anterior na RM-CE (em T2). Existe heterogeneidade clínica e genética que dificulta o diagnóstico e requer investigação adicional.

Uma mulher de 64 anos é trazida ao SU por episódio de queda, desorientação e perturbação da linguagem. Durante a permanência no SU tem episódio de desvio oculocefálico esquerdo, mutismo, mioclonias da mandíbula e automatismos do membro superior direito, com melhoria clínica após administração de anti-epiléptico. O estudo imagiológico e analítico foi inocente. EEG (após anti-epiléptico) revelou atividade epileptiforme temporal direita. Apurou-se junto dos familiares quadro com 15 anos de evolução de alteração do comportamento e descuido da higiene com perda de autonomia progressiva desde há 3 anos. Antecedentes familiares relevantes: mãe com síndrome demencial mnésico desde os 62 anos. Durante o internamento observou-se deterioração clínica com discurso desorganizado e perseverante, agravamento progressivo da prostração e necessidade de transferência para UCI. Registou-se estado de mal não convulsivo que se manteve apesar da optimização da terapêutica anti-epiléptica e sedação. Realizou durante o internamento RM-CE que revelou hiperintensidades em T2 subcorticais. Foram pesquisadas mutações no gene NOTCH3 e detectou-se a variante c.1774C>T, p.(Arg592Cys) em heterozigotia, reportada previamente em raros indivíduos com CADASIL.

Tendo em conta os antecedentes, evolução clínica, achados nos exames complementares de diagnóstico e detecção de mutação no gene NOTCH3, a hipótese diagnóstica mais provável será tratar-se de CADASIL, apesar da evolução para estado de mal não convulsivo ser rara. Este caso ilustra a importância de uma correcta anamnese e o desafio da abordagem desta patologia.

EP-054 - UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE CADASIL

Jorge Machado¹; Diogo Fitas¹; Sandra Moreira¹; Raquel Rocha¹

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

Introdução: O CADASIL é uma doença genética causada por mutações no gene NOTCH3 no cromossoma 19. Tipicamente manifesta-se com enxaquecas com aura, enfartes cerebrais subcorticais recorrentes e declínio cognitivo progressivo. Apesar destes enfartes poderem afetar o cerebelo, raramente se apresenta com ataxia.

Caso Clínico: Mulher de 69 anos, autónoma, com antecedentes pessoais de dislipidemia e mielopatia cervical e antecedentes familiares de demência em idade jovem. Nega antecedentes pessoais ou familiares de enxaqueca e AVCs. Referenciada à consulta de Neurologia em 2021 por queixas mnésicas progressivas nos vinte anos anteriores. Associadamente referia dificuldades na marcha com quedas por falta de equilíbrio nos dois anos precedentes. Ao exame neurológico apresentava dificuldade na evocação diferida, disartria escandida, sem défices motores, sem erros propriocetivos, dismetria ligeira apenas nos membros inferiores, marcha de base alargada incapaz de tandem por desequilíbrio.

O quadro cognitivo foi agravando ao longo dos dois anos seguintes, predominando a disfunção executiva, assim como as dificuldades da marcha por ataxia de predomínio axial. A RM-CE demonstrou leucoencefalopatia microcirculatória em grau severo desproporcional aos fatores de risco vasculares, com envolvimento predominante da região frontal e parietal e sem atingimento cerebeloso. Realizou painel NGS de leucoencefalopatias que revelou uma variante patogénica no gene NOTCH3 (c.3691C>T (p.(Arg1231Cys), compatível com o diagnóstico de CADASIL.

Conclusão: Apresentamos o caso de uma doente com o diagnóstico de CADASIL que se apresentou clinicamente com declínio cognitivo e ataxia progressiva de predomínio axial. Os poucos casos relatados de ataxia em doentes com CADASIL não apresentavam lesões cerebelosas, tal como a nossa doente. Este caso vem reforçar a importância de suspeitar de CADASIL em doentes com ataxia progressiva e leucoencefalopatia.

EP-055 - ARTERITE DE CÉLULAS GIGANTES, UM DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR NA INVESTIGAÇÃO DE UM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL

Catarina Guedes Vaz¹; Maria Carlos Pereira¹; Joana Fernandes¹; António Costa¹; Tomás Fonseca²; Marina Magalhães¹; Rui Felgueiras¹; Ricardo Varela¹; Denis Gabriel¹

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2 - Unidade de Imunologia Clínica do Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A Arterite de Células Gigantes (ACG), em 3-6% dos casos, é a etiologia do acidente vascular cerebral isquémico, com preponderância pelo território vertebro-basilar (tVB) (73%).

CC1 - Mulher de 75 anos, admitida por cefaleia crónica e desequilíbrio da marcha progressivo em meses, intercalados com períodos súbitos de diminuição do estado de consciência. A tomografia inicial revelou enfarte subagudo em território da PICA direita e o eco-Doppler espessamento hipocogénico da parede das artérias vertebrais em V2, com estenoses severas em V4, assim como sinal do halo na artéria temporal superficial esquerda. VS 111 mm/1.^a hora. Apesar da corticoterapia, houve novo episódio transitório de diminuição da consciência acompanhado de pupilas mióticas, confirmando-se oclusão da artéria vertebral direita.

CC2 - Homem de 71 anos, admitido por cefaleia crónica, ataxia subaguda e alteração do estado geral. VS 88 mm/1.^a hora. RMN-CE a evidenciar múltiplos enfartes recentes em tVB. Eco-Doppler com estenoses significativas das artérias vertebrais com oclusão segmentos V2-V4 direitos e suboclusão do segmento V3 esquerdo. Apesar da melhoria sob corticoterapia, a biopsia da artéria temporal e a PET, realizados posteriormente, foram normais. Readmitido 5 meses depois com novo evento cerebrovascular da circulação posterior e agravamento de doença estenosante das artérias vertebrais.

CC3 - Mulher de 78 anos, admitida por deterioração cognitiva a evoluir nos últimos meses associada a rápida perda de deambulação. A ressonância cranioencefálica revelou múltiplas lesões isquémicas em tVB. Observou-se, no eco-Doppler, espessamento hipocogénico difuso da parede das artérias vertebrais nos segmentos VI e V2, assim como estenose severa no segmento V4 esquerdo. VS 88 mm/1.^a hora.

Conclusões: A ACG deve ser considerada nos enfartes da circulação posterior em idosos, especialmente na presença de múltiplos eventos e elevação de marcadores de inflamação. A ultrassonografia, com achados sugestivos, pode ter um papel determinante, permitindo confiança no diagnóstico, numa fase muito inicial.

EP-056 - APRESENTAÇÃO PSEUDOTUMORAL DE VASCULITE PRIMÁRIA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL

Sofia Lopes²; Mariana Santos¹; Leonor Francisco³; Sara Varanda²; José Araújo²; Mrinalini Honavar⁴

1 - Serviço de Neurorradiologia - Hospital de Braga; 2 - Serviço de Neurologia - Hospital de Braga; 3 - Serviço de Neurologia - ULSAM; 4 - Laboratório de Anatomia Patológica, UNILABS

Introdução: A Angeíte Primária do Sistema Nervoso Central (PACNS) é uma vasculite rara que afeta isoladamente o SNC. Ainda que se manifeste classicamente por estenoses multifocais intracranianas, um subgrupo raro de doentes apresenta-se com lesões que mimetizam uma neoplasia.

Caso clínico: Mulher de 75 anos, autónoma, hipertensa, é admitida no serviço de urgência por tonturas e desequilíbrio, referiu também queixas de esquecimentos há 6 meses. Ao exame apresentava alteração da linguagem: discurso pouco fluente, pausas anómicadas e perseveração. Logo após a primeira observação apresentou crise tónico-clónica generalizada de início não presenciado. A TC-CE mostrou hipodensidade temporal esquerda, sem alterações na Angio-TAC. Realizou depois RM-CE que revelou área de edema vasogénico no lobo temporal esquerdo com extenso realce paquí/leptomeningeo bilateral. Sem elevação dos parâmetros inflamatórios. Na análise do líquido: proteinorraquia de 1.22g, 1 célula, painel de meningites/encefalites e microbiológico negativos. Realizou TAC toraco-abdomino-pélvico, sem alterações, e ficou internada, sob levetiracetam. Destacam-se como resultados dos restantes exames, bandas oligoclonais presentes no líquido, painel de encefalites autoimunes negativo, PET de corpo inteiro normal e estudo analítico para doenças autoimunes e infecciosas sem alterações. Realizou biópsia meníngea e de parênquima cerebral uma semana depois que revelou vasculopatia de pequenos vasos das leptomeninges e córtex cerebral, provável vasculite histiocítica/granulomatosa. A pesquisa de substância amilóide foi negativa. Não apresentou novos défices ao longo do internamento. Iniciou tratamento com metilprednisolona 1gr/5 dias, seguida de prednisolona 1mg/kg/dia com melhoria clínica e imagiológica. À data de alta apresentava mRS de 0 tendo ficado medicada com prednisolona+azatioprina.

Conclusão: Este caso ilustra uma apresentação pouco frequente de uma doença rara, numa idade não típica. Apesar das alterações imagiológicas não serem claramente sugestivas de vasculite, a realização de biópsia na primeira semana de internamento foi crucial para o diagnóstico e início rápido de tratamento imunossupressor com evolução clínica muito favorável.

D. Vasculares

EP-057 - SÍNDROME DE VASOCONSTRIÇÃO CEREBRAL REVERSÍVEL: UMA SÉRIE DE CASOS

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Bárbara Teixeira¹; Rita Rodrigues¹; Luísa Sousa¹; Luís Fontão¹

1 - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: A síndrome de vasoconstrição cerebral reversível (SVCR) é caracterizado por cefaleias intensas recorrentes, com ou sem sintomas neurológicos acompanhantes, e vasoconstrição difusa prolongada mas reversível das artérias cerebrais, que resolve espontaneamente em menos de três meses.

Métodos: Descrevemos as características clínicas, avaliação diagnóstica e seguimento de três doentes com SVCR que se apresentaram no nosso hospital nos últimos dois anos.

Resultados: Os três doentes eram do sexo masculino, com idades entre 20 e 32 anos. Os três apresentaram-se com quadro de cefaleia severa, recorrente, precipitada pelo exercício (n=3) ou orgasmo (n=1), a evoluir em dias a semanas. Quanto a fatores de risco, um deles tinha história de tomas diárias de AINEs e os outros não tinham história de medicações ou condições médicas possivelmente vasoativas. Nenhum apresentava outros sintomas neurológicos. O diagnóstico foi feito por Angio-TC em dois deles e por Angio-RM no outro. Nenhum dos três apresentava lesões isquémicas ou hemorrágicas agudas. Dois deles foram admitidos na unidade de AVC para monitorização e iniciaram nimodipina. Os três ficaram assintomáticos menos de 48h após o diagnóstico, apesar de ainda manterem vasospasmo detetável por *ecodoppler* transcraniano. A subsequente monitorização foi feita por *ecodoppler* e nenhum dos três tinha qualquer evidência de vasospasmo em menos de três meses após a apresentação inicial.

Conclusão: Apesar de o SVCR ser tipicamente mais frequente em doentes do sexo feminino, os três doentes eram do sexo masculino. O fator desencadeante identificado foi a atividade física, mas nenhum deles apresentava os fatores de risco mais frequentemente descritos como fármacos ou doenças vasoativas. Apesar de a angiografia clássica ser o *gold standard* para o diagnóstico, não é obrigatória, e nós destacamos a possibilidade de utilizar técnicas de imagem mais inócuas e acessíveis para confirmar o diagnóstico e monitorizar os doentes.

EP-058 - PARÂMETROS INFLAMATÓRIOS E OUTCOME EM DOENTES COM AVC ISQUÊMICO POR DISSEÇÃO CERVICOCÉFÁLICA – UM ESTUDO PRELIMINAR

Inês Margarido^{1,2}; Bárbara Martins^{1,2}; José Maria Sousa³; João Ramos⁴; Luísa Sampaio³; Andreia Costa^{1,2}; Pedro Abreu^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 4 - Unidade de Neurorradiologia - Departamento de Imagiologia do Centro Hospitalar De Vila Nova de Gaia/Espinho, Vila Nova de Gaia

Introdução: Nos últimos anos vários autores têm-se dedicado ao estudo do papel de um estado pró-inflamatório no AVC isquémico, parecendo existir relação com pior prognóstico; contudo, o caso particular das disseções arteriais cervicocefálicas(DCC) foi ainda pouco explorado.

Objetivos: Perceber o papel dos parâmetros inflamatórios em dois momentos (<24h e 24-48h) após início de sintomas no prognóstico de doentes com AVC isquémico por DCC.

Metodologia: análise retrospectiva dos doentes admitidos num centro terciário entre 2017-2020 por AVC isquémico por DCC com ≤ 48 h de sintomas. Valores de hemograma, rácio neutrófilo/linfócito e proteína C-reativa(PCR) foram colhidos em dois momentos (admissão e 24-48h). Foi avaliada a sua relação com NIHSS-alta e mRS-3meses.

Resultados: incluímos 27 doentes [idade mediana=46(AIQ 41-54) anos], a maioria com disseção de vaso exclusivamente extracraniano (n=24) e da circulação anterior (n=21). O NIHSS-admissão mediano foi de 7(AIQ 2-18,50), com tempo médio entre início sintomas-primeira colheita de $8,25 \pm 5,52$ h e até à segunda de $30,24 \pm 8,47$ h. Na análise univariada, doentes com mau prognóstico (mRS-3meses>2) tinham na admissão um valor de leucócitos total (LT, p=0.100), neutrófilos (N, p=0.099), rácio-N/L (p=0.186) e PCR (p=0.591) superior aos doentes com bom prognóstico. Entre as 24-48h, o valor de LT (p=0.022), N (p=0.008), rácio-N/L (p=0.004) foi significativamente superior nos doentes com mau prognóstico; a PCR não atingiu significância estatística(p=0.080). Ajustando para o NIHSS-admissão, embora nenhum destes marcadores (admissão e 24-48h) prediga significativamente o mRS-3meses, os LT (admissão) e N (admissão e 24-48h) apresentam uma relação inversa com a melhoria do NIHSS até alta hospitalar (LT-admissão: β 0,835, IC95% 0,087-1,584, p=0,031; N-admissão: β 0,850, IC95% 0,002-1,697, p=0.049; N-24-48h: β 0,779, IC95% 0,036-1,521, p=0.040).

Conclusões: Neste trabalho exploratório, nos doentes com AVC-isquémico por DCC a elevação dos parâmetros leucocitários parece estar associada a pior recuperação neurológica precoce e prognóstico aos 3 meses. Serão, contudo, necessários outros estudos para confirmar estes achados.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO
9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-059 - EVENTOS VASCULARES CEREBRAIS ISQUÉMICOS DE REPETIÇÃO E SÍNDROME NOONAN: QUAL A RELAÇÃO?

André Fernandes¹; Ana Isabel Almeida²; Sofia Vedor²; Luísa Sampaio²; Luísa Fonseca³; Paulo Chaves³; Pedro Abreu¹; Ana Isabel Aires¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3 - Unidade de AVC, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Noonan é uma RASopatia -doenças causadas por mutações na via de sinalização RAS/MAPK-, associando-se a dimorfismo corporal e cardiopatia valvular. Menos frequentemente associa-se a vasculopatia cerebral, com subsequente aumento do risco de eventos isquémicos cerebrais.

Caso clínico: Mulher de 50 anos, com antecedentes de cardiopatia hipertrófica, valvulopatia pulmonar, fibrilação auricular sob rivaroxabano e atraso cognitivo, recorreu ao Serviço de Urgência por défice sensitivo-motor esquerdo agudo (NIHSS 11). Ao exame objetivo destacava-se síndrome dismórfica: face arredondada, pescoço curto, pavilhões auriculares com baixa implantação e pirâmide nasal de base alargada. TC-CE não identificou lesões isquémicas recentes e angioTC revelou estenoses graves dos segmentos terminais das artérias carótidas internas e da artéria cerebral posterior direita, achados compatíveis com padrão de Moyamoya. Não submetida a terapêutica de reperfusão dado hipocoagulação e ausência de oclusão de grande vaso. Reversão dos défices em menos de 24h mas repete novo evento semelhante no terceiro dia de internamento. Na RM-CE identificaram-se lesões isquémicas recentes nos centros semiovais bilateralmente e caudado-capsular à esquerda. Padrão sugestivo de atingimento aórtico e mitral reumático em ecocardiograma transtorácico, motivando alteração de DOAC para AVK. Dado habitus dismórfico e cardiopatia, realizado painel genético de RASopatias, com identificação de variante em heterozigotia no gene *SOS1*, descrita na síndrome de Noonan. Após discussão multidisciplinar e dado elevado risco de hipoperfusão cerebral, decidido que doente não reunia condições para a cirurgia cardíaca, passo limitante para eventual cirurgia de revascularização cerebral. Múltiplos reinternamentos por recorrência de eventos isquémicos em território arterial de fronteira, tendo falecido por descompensação de insuficiência cardíaca.

Conclusão: A identificação de uma síndrome dismórfica impõe um desafiante diagnóstico diferencial, no entanto a presença de cardiopatia com valvulopatia pulmonar poderá indiciar a existência de uma RASopatia. Embora infrequente, a síndrome de Noonan pode estar associado a vasculopatia cerebral, incluindo síndrome de Moyamoya.

EP-060 - DISFAGIA NÃO NEUROLÓGICA NA VIA VERDE DE AVC: QUANDO UMA IMAGEM CAUSA DOENÇA

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Ana Oliveira Silva¹; José Nuno Alves¹; Carla Ferreira¹; Isabel Amorim¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A sialoadenite associada à administração de contraste, nomeadamente em exames complementares de diagnóstico, é uma reação adversa rara e subdiagnosticada. A patogénese ainda é desconhecida, mas pensa-se decorrer da inflamação glandular por acumulação de contraste. O prognóstico é habitualmente benigno.

Caso Clínico: Mulher de 68 anos, com antecedentes de FA não hipocoagulada e transplante renal em 2009, admitida como via verde de AVC, por quadro de disartria, parésia facial central direita, hemiplegia e hemihipostesia direitas, sem outras alterações ao exame. O estudo de imagem revelou ASPECTS de 10, sem oclusão de grande vaso, tendo realizado trombólise com alteplase, com posterior recuperação dos défices. Na TC de crânio de controlo às 24 horas apresentava pequena lesão isquémica lenticular esquerda, sem transformação hemorrágica.

No segundo dia de internamento apresentava disfagia isolada, sem evidência de lesão neurológica recente que justificasse a mesma. Foi pedida avaliação por Otorrinolaringologia, tendo sido objetivado um aumento das glândulas submandibulares de novo com dor à palpação, sem outras alterações. Realizou TC da faringe que demonstrava um aumento das glândulas submandibulares e também das parótidas, bem como edema laringofaríngeo a condicionar redução do trato aerodigestivo. Diagnosticou-se uma sialoadenite submandibular bilateral de provável etiologia inflamatória/alérgica, tendo sido levantada a hipótese de ser uma reação adversa ao contraste. Realizou corticoterapia com boa resposta e resolução da disfagia.

Conclusão: Este caso relata uma possível, mas rara, complicação do uso de contraste na TC para diagnóstico de AVC. A gravidade desproporcional da disfagia face à normalidade do restante exame neurológico e imagiológico, permitiu ponderar a hipótese de patologia do foro otorrinolaringológico, chegando ao correto diagnóstico e posterior orientação terapêutica.

EP-061 - NEUROPATIA ÓPTICA ISQUÉMICA ANTERIOR - PARA LÁ DAS VASCULOPATIAS ADQUIRIDAS

Mariana Seco¹; Alberto Lemos²; Paula Salgado¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: A arteriopatia cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) caracteriza-se tipicamente por eventos isquémicos subcorticais, enxaqueca com aura, alterações de humor e demência, com gravidades variáveis. A apresentação da doença por manifestações oftalmológicas é rara.

Caso clínico: Mulher de 69 anos avaliada por hipovisão do olho esquerdo com uma semana de evolução, sem outros sintomas associados. Não apresentava antecedentes pessoais relevantes, nomeadamente enxaqueca, eventos cerebrovasculares ou défice cognitivo. De antecedentes familiares, o pai teve um AVC pelos 65 anos e a filha tinha enxaqueca.

Ao exame neurológico destacava-se escotoma nasal inferior no campo visual esquerdo; a palpação das artérias temporais era normal. À avaliação oftalmológica apresentava acuidade visual 8/10 à esquerda (com agravamento posterior para 2/10), defeito pupilar aferente relativo e edema do disco óptico.

Na TC crânio-encefálica, confirmado posteriormente por RM, salientava-se leucoencefalopatia isquémica extensa envolvendo os pólos temporais e cápsulas externas. O estudo dos vasos cervicais e intra-cerebrais por angioTC não revelou alterações. Analiticamente não apresentava anemia nem elevação dos parâmetros inflamatórios; o LDL era 126mg/dl e a hemoglobina glicada 5.6%.

Foi feito o diagnóstico de neuropatia óptica isquémica anterior (NOIA) não arterítica. Considerando a ausência de fatores de risco vasculares relevantes, as alterações imagiológicas e a história familiar, pedido estudo genético de CADASIL. Identificou-se uma variante patogénica no gene NOTCH3, c.1258G>T p.(Gly420Cys), confirmando o diagnóstico.

Iniciada antiagregação e estatina. Em dois anos de seguimento a doente não apresentou nova sintomatologia.

Conclusão: Apresentamos um caso raro de CADASIL com apresentação com NOIA. Pretendemos salientar que esta pode constituir a primeira manifestação da doença e, por isso, mesmo na ausência da sintomatologia típica, o seu diagnóstico deve ser considerado quando as alterações imagiológicas e a história familiar são sugestivas. Destacamos também a variabilidade fenotípica de CADASIL, podendo apresentar um curso benigno tal como vemos nesta doente.

EP-062 - ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL (PRES): EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO.

Carla Morgado¹; Luís Rufo Costa²; Ana Sofia Lopes¹; Sofia Marques¹; Carla Ferreira¹; Célia Machado¹

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

Introdução: A encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma síndrome clínico-radiológica em que se postula haver uma perturbação da autorregulação cerebral com disfunção endotelial e particular envolvimento do parênquima cerebral posterior. A apresentação clínica inclui encefalopatia, cefaleia, crises epiléticas e alterações visuais. Existem vários fatores etiológicos descritos, sendo a hipertensão arterial grave, quimioterapia, doença renal e eclâmpsia, os mais frequentemente relatados.

Objetivos e critérios de inclusão: Caracterizar, demográfica e clinicamente, os doentes diagnosticados com PRES, com avaliação por neurologia e confirmação imagiológica, internados no Hospital de Braga entre janeiro de 2011 e junho de 2023.

Resultados: Foram incluídos 30 doentes com diagnóstico de PRES, a maioria do género feminino (63,3%) e com uma mediana de idades de 69 anos. A crise epilética e cefaleia intensa foram as apresentações clínicas mais frequentes. Os doentes apresentavam na maioria das vezes mais do que um fator etiológico possível, sendo os mais frequentes a hipertensão arterial grave e doença renal crónica. Em 13% dos doentes não se identificou etiologia. Foi realizado estudo imagiológico em 43,3% dos doentes nas primeiras 48h de clínica. A mediana de dias de internamento foi de 15 dias e a maioria dos doentes (73,3%) teve alta com avaliação 0-2 na escala mRankin modificada (mRS). Faleceram 4 doentes. A apresentação clínica com encefalopatia/alteração do estado de consciência e o diagnóstico imagiológico após 48 horas apresentaram correlação positiva com o número de dias de internamento e com pior outcome funcional. Adicionalmente, diagnóstico de PRES de causa indeterminada apresentou correlação com pior outcome funcional, enquanto a PRES associada a eclâmpsia apresentou correlação inversa com a duração de internamento e outcome funcional.

Conclusão: Este estudo reforça não só o papel da hipertensão arterial grave e da doença renal na PRES, como evidencia de fatores precipitantes cujo diagnóstico e tratamento atempados tem influência direta no prognóstico.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-063 - CAVERNOMA INTRAMEDULAR – UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Isabel Rovisco Monteiro¹; Vânia Rodrigues Pereira³; João Catela²; Argemiro Geraldo¹

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurocirurgia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Serviço de Medicina Interna do Hospital Beatriz Ângelo, Lisboa, Portugal

Introdução: Os cavernomas são malformações vasculares comuns do Sistema Nervoso Central (SNC), contudo a sua localização a nível intramedular é rara constituindo cerca de 5-12% das malformações vasculares medulares. Mais frequentemente, localizam-se no segmento dorsal, podendo ser solitários ou multifocais no SNC. A opção cirúrgica não é consensual, estando indicada como terapêutica preventiva em caso de ressangramento ou declínio motor progressivo.

Caso Clínico: Descreve-se o caso de uma mulher de 32 anos com um quadro agudo de lombalgia seguido de hipostesia e fraqueza muscular dos membros inferiores, com perda de marcha associado, e retenção urinária. Ao exame neurológico apresentava uma paraparésia flácida associada a um nível sensitivo álgico em D11. A Ressonância Magnética (RM) medular revelou a presença de uma lesão longitudinalmente extensa, de D6 a D12, predominantemente anterior e com atingimento a substância cinzenta, sugerindo uma provável etiologia vascular isquémica. A angiografia medular excluiu a presença de fistula ou malformações arteriovenosas medulares. O líquido cefalorraquidiano revelou a presença de eritrócitos. O estudo analítico exaustivo excluiu coagulopatias, causas infecciosas, inflamatórias/ autoimunes ou carenciais. Foi realizado um ciclo de corticoterapia em altas doses seguido de plasmaferese, sem benefício. O estudo de imagem medular por RM foi repetido um ano após, persistindo as alterações do sinal medular associado a resíduos de hemossiderina, colocando-se como principal hipótese de uma lesão vascular num contexto de cavernoma medular.

Discussão: Os cavernomas intramedulares são raros, podendo ter várias formas de apresentação. Reportamos um caso de instalação aguda e rapidamente progressivo comprometendo a opção cirúrgica, disponível apenas para os quadros com cursos mais indolentes.

EP-064 - LIMB-SHAKING TIA: MOVIMENTOS MIOCLÓNICOS POR HIPOPERFUSÃO CEREBRAL DE UMA ESTENOSE CAROTÍDEA GRAVE

Sofia Malheiro¹; Francisco Repas¹; Diogo Costa¹; Gabriela Lopes¹

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

Introdução: *Limb-shaking TIA* consiste em movimentos hiper-cinéticos involuntários e paroxísticos, podendo ser uma forma rara de apresentação de uma estenose carotídea. Aqui, descrevemos um caso de uma estenose carotídea esquerda grave, com apresentação atípica de síndrome confusional e movimentos mioclónicos no hemisfério direito.

Caso Clínico: Homem de 67 anos, com múltiplos fatores de risco cardiovasculares, foi admitido no Serviço de Urgência (SU) por síndrome confusional e alteração da linguagem com instalação durante a noite.

À observação no SU estava confuso e com afasia de predomínio sensitivo, sem défices motores ou outros. Foram observados movimentos involuntários paroxísticos mioclónicos no hemisfério direito.

A TAC cerebral mostrou lesão extensa isquémica recente cortico-subcortical têmporo-parietal esquerda, em território da artéria cerebral média (ACM). Sem lesões evidentes a envolver os gânglios da base. Angio-TC com oclusão distal de M2 posterior e estenose grave (70-80%) no bulbo carotídeo esquerdo.

Os movimentos mioclónicos foram interpretados neste doente como fenómeno de *Limb-shaking TIA*, conseqüente à hipoperfusão cerebral condicionada pela estenose carotídea.

O doente foi sujeito a endarterectomia carotídea. Contudo, apresentou uma complicação pós-procedimento, com depressão do estado da consciência. TC-ce de controlo mostrou alterações sugestivas de síndrome de reperfusão/ hiperperfusão, com progressão posterior para herniação do úncus e compressão mesencefálica, com necessidade de craniectomia descompressiva. Recuperou, mantendo, à data da alta, uma afasia sensitiva e uma hemiparesia direita grau 4.

Não foram observados mais movimentos involuntários durante todo o internamento.

Conclusão: Salienta-se a importância do reconhecimento de *Limb-shaking TIA* como diagnóstico diferencial de crises motoras. Neste caso, o enfarte não envolveu os gânglios da base, atribuindo-se estes movimentos à hipoperfusão, no contexto da estenose carotídea.

EP-065 - EMBOLIA GASOSA CEREBRAL: UMA JORNADA INESPERADA.

Rui Lopes¹; Celina Gonçalves¹; Pedro Pinto¹; João Chaves¹; Ricardo Varela¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A perda súbita de consciência é um desafio com diversas causas subjacentes, algumas das quais complexas e de difícil diagnóstico. A embolia gasosa é uma condição grave que em casos raros pode afetar o sistema nervoso central. Apresentamos um caso clínico, de diagnóstico e abordagem terapêutica exigentes.

Caso Clínico: Senhora de 58 anos, previamente autónoma, admitida no serviço de urgência (SU) após episódio de síncope associada a bradicardia severa, sem recuperação do estado de consciência, enquanto era submetida a um procedimento odontológico. Na admissão no SU apresentava-se com instabilidade hemodinâmica e sinais de disfunção ventricular direita. Após exclusão de TEP, realizou TC a documentar presença de ar nos sulcos da convexidade frontal anterior direita e considerada suspeita de embolia gasosa cerebral como causa subjacente.

Foi implementado tratamento com oxigenoterapia hiperbárica sem benefício clínico precoce evidente. Seguiu-se agravamento clínico com desenvolvimento mioclonias generalizadas com curso a configurar critérios de diagnóstico para estado de mal super refratário e, posteriormente, não convulsivo.

Realizada uma ressonância magnética que evidenciou alterações isquémicas frontais dispersas a par de pesquisa de shunt direito-esquerdo por Doppler transcraniano positiva.

Subsidiada por uma discussão multidisciplinar, prevaleceu a conceção de que a bradicardia, associada à disfunção do ventrículo direito, provavelmente resultou de embolia gasosa para a coronária direita, cenário precipitante para a síncope. A irritação cortical em virtude de acumulação gasosa intracraniana, evidenciada imagiologicamente, desempenhou um papel sinérgico na diminuição de perfusão cortical, indução de lesões anóxicas e consequentes mioclonias generalizadas e estado de mal epilético.

A doente evoluiu favoravelmente com significativa recuperação funcional, exibindo apenas uma hemiparesia esquerda G4+ aos 6 meses após o evento.

Conclusões: Este caso descreve um fenómeno incomum com mecanismos causadores de difícil integração. Ilustra a importância da abordagem em situações clínicas complexas com gestão multidisciplinar, resultando numa gestão eficaz e recuperação do doente.

EP-066 - IMAGING PATTERNS AND PATHOPHYSIOLOGY OF HYPOXIC-ISCHEMIC ENCEPHALOPATHY

Rosa Couto¹; Diogo Marques¹; Filipa Castelão¹; Francisca Baptista¹; Diogo Pinto¹; Cristina Rios¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Introduction: Hypoxic-ischemic encephalopathy (HIE) is a neurological condition characterized by significant brain damage due to oxygen deprivation and reduced blood. While often studied in neonates, HIE can also affect adults, carrying substantial morbidity and mortality. Understanding the underlying pathophysiology and imaging patterns is crucial for early diagnosis and effective intervention.

Objectives: This work aims to correlate the pathophysiology of HIE and the imaging patterns observed in both computed tomography (CT) and magnetic resonance imaging (MRI).

Methodology: We selected representative TC and MRI cases from patients diagnosed with HIE. MRI scans were conducted using 1.5 or 3 Tesla scanners, following a standardized protocol that included T1, T2, T2/FLAIR, DWI and T2* weighted images in different planes.

Results: HIE is a complex condition involving pathophysiological cascades, including inflammation, excitotoxicity, and apoptosis. CT scans can exhibit areas of hypodensity, reflecting infarction or edema, but MRI has much more sensibility. Hyperintense lesions on DWI, associated with cytotoxic edema and cellular swelling, are early hallmarks of HIE, and its severity corresponds to the acuteness and extent of the insult, aiding prediction of disease progression. The extent and location of these lesions vary based on the severity and duration of HIE. Hyperintensity T2/FLAIR areas reflect tissue changes such as necrosis, typically seen in more advanced stages of HIE and thus being a valuable marker to assess tissue damage and identify regions at higher risk for poor outcomes.

Conclusions: This work underscores the importance of understanding the pathophysiology of HIE for early diagnosis and tailored therapeutic approaches. Imaging plays a pivotal role in assessing the extent of brain lesions and guiding clinical management. Knowledge of these imaging patterns enables healthcare professionals to make informed decisions regarding treatment strategies and prognosis in patients with HIE, ultimately striving for improved clinical outcomes and enhanced quality of life.

EP-067 - TROMBOSE DA ARTÉRIA OFTÁLMICA: UMA COMPLICAÇÃO RARA DO TRATAMENTO ENDOVASCULAR DO AVC ISQUÊMICO

Elaine Aires¹; Carolina Abreu^{2,3}; João Pedro Filipe⁴; Ricardo Varela¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2 - Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar; 3 - Universitário de Santo António; 4 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A trombose da artéria oftálmica (TAO) é uma condição rara, mas grave, que pode ocorrer como complicação de procedimentos endovasculares cerebrais, que condicionem embolização distal ou lesão da parede arterial. A artéria oftálmica (AO) desempenha um papel vital no suprimento sanguíneo da retina, nervo óptico e demais estruturas oculares. A TAO pode causar isquemia ou enfarte dessas estruturas, manifestando-se clinicamente com proptose, quemose, hiperemia conjuntival, diminuição da acuidade visual e restrição dos movimentos oculares.

Caso Clínico: Homem de 63 anos, previamente autónomo, admitido em SU por quadro com menos de 24 horas de alteração de linguagem e lateralização motora direita. Estudo complementar com evidência de enfarte em território fronteira de ACA e ACM esquerda e estenose suboclusiva da ACI esquerda cervical. Pela gravidade clínica e tempo indeterminado de sintomas, proposto para tratamento endovascular (TEV) primário.

Durante o procedimento, foram feitas várias tentativas de recanalização da ACI, sem sucesso, com TICI final 0. Após o procedimento, o doente desenvolveu proptose do olho esquerdo, quemose e hiperemia conjuntival, com restrição dos movimentos oculares e uma marcada diminuição da acuidade visual, levantando-se a hipótese de TAO.

Exames de imagem e oftalmológicos confirmaram o diagnóstico, com identificação de um êmbolo nas ramificações retinianas da artéria oftálmica. O tratamento incluiu terapia antiagregante, estatina em alta dose e medidas para diminuição de pressão intra-ocular, resultando em uma melhora gradual dos sintomas, embora com remanescente persistência de déficit na abdução ocular e redução da acuidade visual.

Conclusões: A identificação precoce dos sintomas de TAO é fundamental para um diagnóstico oportuno e tratamento adequado, com destaque para a importância da vigilância pós-procedimento endovascular e da intervenção multidisciplinar para otimizar os resultados. Compreender os riscos potenciais associados à TEV é crucial para aprimorar a segurança e a eficácia dos tratamentos endovasculares em contexto de AVC isquémico.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-068 - STROKE WARNING SYNDROME: ABORDAGEM CASO A CASO

Jorge Machado^{1,2}; Paulo Ferreira^{1,2}; Sofia Tavares^{2,3}; Diogo Fitas^{1,2}; Sandra Moreira^{1,2}; Cristina Duque^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 2 - Unidade AVC, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3 - Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Introdução: O Stroke Warning Syndrome (SWS) define-se por episódios estereotipados de disfunção sensitiva ou motora, sem sinais corticais, com um elevado risco de isquemia definitiva.

Casos clínicos: Descrevem-se quatro casos de SWS admitidos no Serviço de Urgência:

Caso 1: Homem, 68 anos, com antecedentes de HTA, dislipidemia e tabagismo ativo, admitido por défice motor esquerdo transitório. TC-CE e angio-TC sem alterações. Por reaparecimento de défices realizou fibrinólise, com resolução completa. Nas 72h seguintes manteve episódios deficitários sobreponíveis, o último permanente com NIHSS 12. Iniciou dupla antiagregação.

Caso 2: Homem, 62 anos, antecedentes de HTA e dislipidemia, clínica intermitente com duas horas de evolução de diplopia vertical e défice motor esquerdo. TC-CE e angio-TC sem alterações. Realizou fibrinólise com recuperação de défices e iniciou AAS 100 mg.

Caso 3: Homem, 75 anos, antecedentes de DM, com três episódios transitórios de défice motor esquerdo. TC-CE e angio-TC sem alterações. Decidido plano de prevenção secundária com dupla antiagregação durante 21 dias.

Caso 4: Homem, 56 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, apresenta episódios estereotipados de vertigem e défice motor direito com duração de 15 minutos. TC-CE com enfarte pôntico esquerdo e angio-TC sem alterações. Iniciou prevenção secundária com dupla antiagregação durante 21 dias.

Conclusão: Apesar da ausência de recomendações terapêuticas específicas para o SWS, metade dos nossos casos realizou fibrinólise endovenosa. Em todos os doentes foi assumida etiologia por doença de pequenos vasos e nenhum apresentou recorrência de eventos. Realça-se a importância da identificação atempada de SWS com tratamento em fase aguda e plano de prevenção vascular secundária individualizado.

EP-069 - STROKE-HEART SYNDROME: COMPLICAÇÕES CARDÍACAS EM CINCO DOENTES NA FASE AGUDA PÓS-AVC ISQUÊMICO

Filipa Assis Jacinto¹; Daniel Seabra²; Nuno Moreno²; Sofia Silva³; Sofia Tavares³; Diogo Fitas¹; Sandra Moreira¹; Cristina Duque¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos; 2 - Serviço de Cardiologia, Hospital Pedro Hispano - ULS Matosinhos; 3 - Serviço de Medicina Interna - Hospital Pedro Hispano, ULS Matosinhos

Introdução: O *Stroke-Heart Syndrome* (SHS) refere-se a um espectro de manifestações cardíacas que podem surgir nos primeiros trinta dias pós-AVC isquémico agudo, entre as quais a lesão miocárdica, enfarte agudo do miocárdio e disfunção ventricular. As complicações cardíacas após AVC isquémico estão associadas a um pior prognóstico funcional.

Caso Clínico: Foram identificados cinco casos de SHS nos últimos dois anos: quatro apresentaram-se como enfarte agudo do miocárdio (EAM) e um como diagnóstico inaugural de insuficiência cardíaca (IC)..

Dos quatro doentes com EAM, três apresentavam AVC isquémico em território da ACM esquerda (um dos quais com oclusão em segmento M1) e um em território da ACP direita (com oclusão em segmento P1). Um dos casos tinha afeção do córtex insular. Dois doentes foram submetidos a trombólise e um foi submetido a trombólise e trombectomia mecânica. Apenas um doente referiu dor torácica na admissão; Do ponto de vista eletrocardiográfico, um doente apresentou supra-desnívelamento do segmento ST e os restantes inversão da onda T. Todos os doentes realizaram ecocardiograma, com evidência de alterações da contratilidade segmentar. Dois doentes realizaram cateterismo cardíaco, tendo sido documentada placa suboclusiva num doente e ausência de doença coronária epicárdica no outro.

O caso com diagnóstico de IC inaugural trata-se de um doente com AVC em território da ACM esquerda (com oclusão no segmento M2) que foi submetido a trombólise. O ecocardiograma mostrou compromisso severo da função sistólica global.

Dos cinco casos reportados, três pontuavam na escala mRS um valor inferior ou igual a dois à data de alta.

Conclusão: O SHS pode apresentar-se como um vasto espectro de manifestações cardiovasculares, as quais acarretam um acréscimo na morbi-mortalidade dos doentes com esta afeção, impactando negativamente o prognóstico.

A série de casos descrita realça esta heterogeneidade de apresentação e a importância da deteção e intervenção precoce nesta complicação.

EP-070 - TRANSIENT FOCAL NEUROLOGICAL EPISODES – A CENTRAL FEATURE OF A PREDOMINANTLY PERIPHERAL DISEASE

Maria Pereira Coutinho¹; Marta Sequeira¹; Patrícia Faustino¹; Lia Leitão²; Sara Dias¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2 - Hospital Fernando da Fonseca

Introduction: Evidence of central nervous system involvement in hereditary transthyretin amyloidosis (ATTRv) is growing, and includes transient focal neurological episodes (TFNE) with varying features.

Case report: A 48-year-old man with ATTRv amyloidosis (V30M mutation), who received a liver transplant 14 years earlier, pacemaker carrier, with glaucoma and episodic migraine without aura, presented with recurrent episodes of transient focal neurologic dysfunction pointing to different topographies: paresthesias of the left hand extending to the ipsilateral hemibody within minutes, with dysarthria; paresthesias of the left foot; paresthesias of the right hand with subsequent disorientation, agitation and language disturbance. Duration was most often five to ten minutes, once lasting several hours, with no clear association with headaches nor seizure triggers. Differential diagnosis focused on vascular, epileptic events and migraine with aura. Anamnestic and semiologic features were not consistent with either. CT-scan including CTA, 24-hour electroencephalogram and blood tests showed no relevant findings. Etiologic workup for ischemic cerebrovascular events was negative. MRI was not feasible due to pacemaker incompatibility. Valproic acid was not tolerated. Levetiracetam yielded no clear response. A presumptive diagnosis of TFNE in the context of leptomeningeal amyloidosis was made, attributed to the ongoing production of TTRv by the choroid plexus.

Conclusion: Attention should be given to the possibility of central involvement in ATTRv amyloidosis, and specifically to these recently described phenomena. Patients with a disease duration long enough to present with TFNE often have pacemaker MRI incompatibility, so that developing clinical criteria would be useful for practice.

EP-071 - DA HIPERCCKEMIA À NEUROACANTOCITOSE

Juliana Da Silva Cardoso¹; Ermelinda Santos Silva²; Emília Costa³; Cristina Garrido¹; Ana Gonçalves⁴; Rosário Santos⁴; Manuela Santos¹

1 - Serviço de Neuropediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 2 - Unidade de Gastroenterologia do Serviço de Pediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 3 - Unidade de Hematologia do Serviço de Pediatria do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António; 4 - Serviço de Genética Laboratorial, Laboratório de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar e Universitário de Santo António

Introdução: A hiperckemia é um motivo frequente de referenciação à consulta de Neurologia e implica a exclusão de doenças neuromusculares, cardíacas e mitocondriais de acordo com um protocolo de investigação que pode incluir a realização de biopsia muscular e estudo genético ou metabólico.

Caso clínico: Adolescente de 15 anos, sexo masculino, com acne encaminhado da Consulta de Dermatologia para Gastroenterologia por hiperbilirrubinemia (não conjugada) e elevação sustentada das transaminases (AST 119, ALT 89). Estava assintomático, mas apresentava elevação sustentada de CK (cerca de 6000U/L) e foi orientado para neurologia. Ao exame apresentava massas musculares bem desenvolvidas sem fraqueza e sem miotonia. Fez protocolo de hiperckemia, não tendo alterações conclusivas. Diagnosticado síndrome de Gilbert por estudo genético. Nesse contexto, é investigado e detetado no hemograma reticulocitose sem anemia e no estudo morfológico eritrocitário numerosos acantócitos. O estudo genético revelou uma variante patogénica em hemizigotia no exão 3 do gene *XK* (c.856_860del; p.Leu286Tyrfs*16), que se associa ao diagnóstico de Síndrome de *McLeod*. Além da necessidade de seguimento neurológico, a ausência da expressão do antígeno *XK* nos eritrócitos pode implicar reações transfusionais graves, pelo que se efetuou o armazenamento de sangue autólogo em banco.

Conclusões: A Síndrome de *McLeod* é uma entidade genética rara com envolvimento multissistémico. As manifestações do SNC caracterizam-se por um quadro neurodegenerativo de envolvimento dos gânglios da base com distúrbio do movimento, alterações cognitivas e psiquiátricas. O atingimento do SNP que pode incluir miopatia e neuropatia axonal. A instalação do distúrbio de movimento surge em regra mais tardiamente. Apesar do diagnóstico assentar no estudo genético, as alterações do estudo morfológico eritrocitário são cruciais como pista diagnóstica, assumindo assim um possível lugar no algoritmo de estudo das hiperckemias.

EP-072 - THE UNKNOWN BUT BENIGN TAPIA SYNDROME

Marco Almeida¹; Argemiro Geraldo¹; Fernando Matias¹

1 - Serviço de Neurologia, CHUC

Introduction: Tapia syndrome is over 100 years old and is a rare complication of airway manipulation. The syndrome is characterized by unilateral paralysis of the tongue and ipsilateral vocal cord, manifesting as dysphonia, tongue deviation and dysphagia. It derives from hypoglossal nerve and recurrent laryngeal branch neuropraxia injury. Orotracheal intubation is the main risk factor.

Description: A 63-year-old woman was admitted to the maxillofacial surgery unit for nasal fracture reduction. She underwent general anesthesia with orotracheal intubation. In the immediate postoperative period, she noticed hoarseness which she described as a man's voice. At the time of the first meal, the food bolus stagnated in the left oral cavity, as if she could not mobilize it with her tongue. At the same time, she had a slight cough when swallowing. She denied motor or sensory complaints regarding the limbs or face. Neurology consultation was requested. Examination of the cranial nerves revealed marked dysphonia and atrophy of the left half of the tongue with left deviation on protrusion. The patient was almost unable to touch her right cheek with her tongue, with marked asymmetry. Neurological examination was otherwise unremarkable. The patient underwent brain MRI which was reported as normal. Flexible laryngoscopy was performed, which confirmed a left vocal cord paresis. A Tapia syndrome was assumed. The patient was reassured and discharged. She benefited from voice therapy with good recovery at 3 months.

Conclusion: We want to draw attention to this benign syndrome, unknown to many doctors. We highlight the importance of reassuring the patient. With a few dozen cases described, it is an old syndrome with a good functional prognosis. A multidisciplinary approach is of crucial importance in the diagnosis and treatment of this rare entity.

Conflicts of interest – The authors have no conflicts of interest to declare

EP-073 - THE SPONDYLOTIC MAN IN A BARREL

Marco Almeida¹; Fernando Matias¹

1 - Serviço de Neurologia, CHUC

Introduction: The Man in a Barrel syndrome is a rare syndrome that presents with bilateral weakness of the upper limbs with preservation of lower limbs strength. The most frequent etiology is cerebral hypoperfusion resulting in bilateral watershed strokes. Other etiologies such as bilateral hemispheric lesions, brainstem lesions, cervical and brachial plexus injuries were also reported.

Description: A 75-year-old male consulted the ED for chronic upper limb muscle weakness. He had had two perioperative cardiorespiratory arrests ten years before and suffered from moderate vascular dementia. He had fall from a tree two years ago with direct neck trauma. By that time, imaging work-up excluded traumatic sequelae. Two months later he noticed progressive symmetrical proximal brachial muscle weakness. He was now unable to drive and to bring food to his mouth. Neurological examination revealed predominantly proximal symmetrical brachial weakness and preserved muscle strength in lower limbs and face. The bicipital and stylo-radial reflexes were abolished bilaterally. The triceps reflex were bilaterally 1+. Patellar reflexes were 3+ bilaterally and Achilles reflexes were 2+ bilaterally. He had Babinski's sign bilaterally. Vibration and pin prick testing were not understood by the patient. Proprioception was affected in upper limbs. Cerebral CT scan showed global cortical atrophy without other findings. A cervical MRI revealed a severe compressive spondylotic myelopathy from C3 to C6. EMG confirmed severe bilateral cervical radicular lesion at C5-C7. Surgical risk was considered unacceptable. He underwent physiotherapy and was discharged to a rehabilitation care facility.

Conclusions: Our patient had a man-in-a-barrel syndrome of unusual etiology. Despite rare, a cervical compressive myelopathy must be excluded as a treatable entity that it is. Our case shows how atypical the presentation can be, the main etiologies being few in number but important to be known by the neurologist.

Conflicts of interest: The authors have nothing to declare.

EP-074 - ERYTHROCYTE MEMBRANE PROPERTIES IN PATIENTS WITH ALS

Ana Catarina Pronto-Laborinho¹; Catarina S. Lopes²; Vasco Conceição²; Gonçalo Matias²; Marta Gromicho²; Teresa Freitas²; Nuno C. Santos²; Filomena Carvalho²; Mamede De Carvalho^{3,4}

1 - Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 2 - Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3 - Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisbon, Portugal |; 4 - Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria-CHLN, Lisbon, Portugal.

Introduction: Erythrocytes have a fundamental role in delivering oxygen to tissues and in binding inflammatory mediators. The morphological and biomechanical properties of the erythrocytes is a new area of study in amyotrophic lateral sclerosis (ALS).

Objectives: To evaluate changes in morphological, biomechanical, and biophysical properties of erythrocytes from ALS patients.

Methods: We studied blood samples from ALS 55 patients and compared the results with 29 healthy volunteers in order to evaluate the changes in morphology and surface elasticity of erythrocytes. Samples were examined by atomic force microscopy (AFM), and zeta-potential analysis was performed.

Results: By AFM imaging, the erythrocyte membrane roughness was smoother in ALS patients (surface roughness 3.67 ± 2.06 nm vs. 6.47 ± 2.68 nm, for ALS and controls, respectively, $p=0.001$). These results showed a significant negative correlation with ALSFRS-R. Regarding tip penetration depth into the erythrocyte, this value was significantly lower in ALS patients than in controls (603.4 ± 268.0 nm vs. 763.7 ± 246.1 nm, $p=0.009$, respectively). This value was also negatively correlated to ALSFRS-R ($p=0.033$) and the respiratory subscore of ALSFRS-R ($p=0.014$). Zeta-potential was similar between populations (-12.13 ± 0.24 mV vs. -12.25 ± 0.98 mV, $p=0.60$), but its change over disease progression correlated with ALSFRS-R decline ($p=0.028$).

Conclusion: Changes in morphological, biomechanical, and biophysical properties of erythrocytes that we disclosed in ALS patients are consistent and their significance require future investigation, in particular they suggest a specific abnormality in the composition of the erythrocyte cell membrane. Moreover, this could imply important hemorrheologic dysfunction increasing the risk of tissue hypoxia. These findings could contribute to dissect the complex interplay between respiratory function, progression rate, and survival in ALS.

EP-075 - SÉRIE DE CASOS DE POLINEUROPATIA AGUDA IMUNOMEDIADA: AVALIAÇÃO DE VARIANTES COMUNS E RARAS.

Andressa S. Pereira¹; Leonardo Barbosa¹; Ariana Barros¹; Ivânia Alves¹

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

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polineuropatia inflamatória aguda rara, precedida por processos infecciosos, vacinação, trauma, cirurgia, transplantes, entre outros. O objetivo deste estudo é apresentar a casuística de SGB no internamento de Neurologia (IN).

Metodologia: Realizou-se um estudo observacional e retrospectivo na população do IN de 2022. Foram analisados dados dos doentes que cumpriram os critérios de Asbury-Cornblath para SGB. Para avaliação funcional, foi cotada a pontuação na escala de incapacidade da SGB de Hughes (EISGBH), segundo a informação clínica.

Resultados: Foram incluídos 8 doentes, representando 3% dos diagnósticos no IN em 2022. O inverno foi a estação com mais casos (63%). A idade média foi 68 \pm 7,9 anos com prevalência do sexo feminino (75%). O tempo médio de internamento foi de 29 \pm 19 dias; 75% doentes necessitaram internamento em Cuidados Intermédios (estadia média de 5 dias). As infeções respiratórias foram as doenças precedentes mais reportadas (50%). O défice de força foi a queixa predominante. Ao exame neurológico: 88% apresentavam reflexos osteotendinosos ausentes nos membros inferiores e 50% também nos membros superiores, 88% tinham diferentes graus de paresia e 38% atingimento bulbar. A dissociação albuminocitológica do LCR esteve presente em 75% dos doentes, e a EMG foi compatível com desmielinização e/ou axonotopia em 88%. O tratamento com Imunoglobina Humana intravenosa e a reabilitação física resultaram numa melhoria funcional, observando-se redução na EISGBH média (4 no internamento e 1,7 no primeiro ano). Destacam-se: um caso com ataxia marcada e arreflexia (possível variante Miller-Fisher sem oftalmoparésia) e outro caso com ataxia, arreflexia e diplegia facial.

Conclusões: Esta casuística suporta o impacto conhecido da SGB: elevado tempo de internamento, deterioração funcional com necessidade de reabilitação. O reconhecimento atempado da doença, incluindo as suas apresentações raras, permitem o tratamento e a escalada de cuidados, contribuindo para um desfecho favorável.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-076 - PROGRESSÃO ATÍPICA DE UMA FORMA DE INÍCIO PRECOCE DE SÍNDROME DE EATON-LAMBERT

Miguel Schön¹; Alexandre Montalvo^{1,2}; Romana Rodrigues¹; Catarina Falcão Campos^{1,2}; Ana Patrícia Antunes^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}; Isabel Conceição^{1,2}

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

Introdução: A Síndrome de Eaton-Lambert (SEL) é uma doença auto-imune rara que afeta a transmissão neuromuscular e é caracterizada por fraqueza muscular proximal, abolição de reflexos osteotendinosos e disautonomia. Pode ocorrer envolvimento ocular e bulbar, e raramente falência ventilatória. O atingimento do SNC está descrito em doentes que se apresentam concomitantemente com degenerescência cerebelosa.

Caso clínico: Mulher, 21 anos, iniciou por volta dos 17 anos um quadro de dificuldade em subir e descer escadas. Na primeira observação apresentava paraparesia proximal, ausência de reflexos osteotendinosos dos membros inferiores e marcha miopática. Os estudos neurofisiológicos sugeriram um defeito de transmissão pré-sináptico e os anticorpos anti-canais de cálcio revelaram-se positivos, confirmando a hipótese de SEL. A doente iniciou terapêutica com piridostigmina e amifampridina com benefício clínico. A pesquisa de neoplasia oculta foi inconclusiva. Nos meses subsequentes, a doente apresentou agravamento clínico com surgimento de sintomas axiais, com necessidade de instituir ciclos de imunoglobulina e imunossupressão crónica com corticoterapia. Mais tarde apresentou um primeiro episódio psicótico, que motivou a suspensão da corticoterapia. A RM-CE excluiu lesões parenquimatosas e o doseamento dos anticorpos antineuronais no líquor foi negativo.

Recentemente, a doente apresentou um quadro subagudo de disfagia e disartria graves, fraqueza cervical seguida de insuficiência respiratória com necessidade de intubação urgente. Realizou plasmaferese e retomou corticoterapia com melhoria parcial, mantendo necessidade de traqueostomia e PEG por persistência de disfagia grave. Foi iniciada terapêutica com rituximab com melhoria do quadro neuromuscular ao fim de 6 meses, ainda que mantendo sintomas neuropsiquiátricos incapacitantes.

Conclusões: reportamos um caso de progressão atípica de SEL com envolvimento predominantemente bulbo-respiratório numa doente jovem, sem neoplasia associada e resposta refratária ao tratamento imunossupressor instituído. Além disso, destacamos a apresentação de psicose durante o curso da doença, como possível manifestação não previamente descrita do SNC.

EP-077 - INVESTIGAÇÃO NO ADULTO DE MIOPATIA LIPÍDICA NO CONTEXTO DE DEFICIÊNCIA MÚLTIPLA DAS ACIL-COA DESIDROGENASES, POR VARIANTE PATOGENICA NO GENE FLAD1

Jorge Miguel Ferreira¹; Marisa Brum¹; Filipe Godinho¹

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A deficiência múltipla das acil-CoA desidrogenases (MADD) ou acidúria glutárica tipo II é uma doença hereditária da β -oxidação dos ácidos gordos com variabilidade fenotípica reconhecida, nomeadamente a presença de miopatia lipídica. Trata-se de uma doença metabólica tratável, causada classicamente por variantes patogénicas nos genes ETFA, ETFB e ETFDH, relacionados com o transportador mitocondrial dinucleótido de flavina e adenina (FAD). Recentemente foram identificadas variantes patogénicas noutros genes, como o FLAD1, que podem culminar na mesma síndrome.

Caso Clínico: Homem de 47 anos com história de dois irmãos com epilepsia de etiologia indeterminada de início neonatal. Antecedentes de baixo peso à nascença, hipotonia grave e reflexos de sucção e deglutição ausentes em período neonatal, atraso de aquisição da marcha (18 meses), atraso estatura-ponderal e dificuldade de mastigação (necessidade de comida triturada) na infância e adolescência. Observado em consulta de Neurologia em 2022, apresentando paresia dos músculos da mastigação (encerramento da mandíbula impossível contra gravidade), diparesia facial, incompetência veno-palatina, disartria flácida, tetraparesia de predomínio proximal com envolvimento axial, hiperlordose lombar, e atrofia dos músculos masséteres, temporais e glúteos. Do estudo complementar destaca-se a presença de hiperCKemia (486U/L), sem alterações eletrolíticas, inflamatórias, infecciosas ou endocrinológicas. Estudo cardíaco sem alterações. A biopsia de músculo (realizada aos 15 anos) sugeriu a presença de miopatia lipídica. Optou-se pelo estudo genético com painel de miopatias metabólicas, que identificou variante patogénica em homocigotia do gene FLAD1 (NM_025207.5) - c.745C>T (p.(Arg249*)). Descritos quatro casos com esta variante. O doente iniciou terapêutica com riboflavina, assim como plano de reabilitação e dietético, com melhoria clínica.

Conclusão: Este caso de miopatia lipídica sugere o diagnóstico de MADD relacionada a uma nova mutação do gene FLAD1. A importância do seu reconhecimento resulta da existência de tratamento eficaz e da possibilidade de um adequado aconselhamento genético.

Conflitos de interesses: nenhuns.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-078 - HETEROGENEIDADE FENOTÍPICA NUMA FAMÍLIA PORTADORA DA VARIANTE C.110G>C (P.ARG37PRO) EM HOMOZIGOTIA NO GENE HINT1

Miguel De Oliveira Carvalho¹; José Castro^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}

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

Introdução: A neuropatia axonal autossómica recessiva com neuromiotonia é uma entidade rara recentemente descrita, associando-se a variantes patogénicas em homozigotia no gene *HINT1*. A doença é particularmente prevalente na Europa Central e Oriental, incluindo Rússia e Turquia, devido à presença de numerosos portadores da variante c.110G>C (p.Arg37Pro) no gene *HINT1*. Apesar de se manifestar preferencialmente na infância, a idade de início pode variar entre 1 e 30 anos de idade. Classicamente, o envolvimento das fibras motoras predomina face às sensitivas, condicionando progressiva parésia distal dos membros inferiores com necessidade de apoio para a marcha.

Caso clínico: Apresenta-se uma família oriunda da Lourinhã com três portadores da variante c.110G>C (p.Arg37Pro) em homozigotia no gene *HINT1*, mas com fenótipos particularmente distintos. O probando é uma doente de 49 anos, com queixas de paresia distal dos membros superiores, a partir da 4.ª década de vida. Os pais são consanguíneos (primos em 1.º grau). A irmã, com 43 anos, tem acentuado compromisso motor, com início na 2.ª década de vida, com pé pendente e necessidade de apoio bilateral para a marcha. À observação tem ligeira atrofia e parésia simétrica dos músculos intrínsecos das mãos e do tibial anterior (grau 4/5), assim como “miotonia” de percussão do curto abductor do polegar bilateralmente, hipopalestesia do hallux e ausência dos reflexos aquilianos bilateralmente. O EMG confirmou a presença de moderada polineuropatia sensitivo-motora, axonal, com presença de descargas neuromiotónicas e mioquímias nos músculos primeiro interósseo dorsal e tibial anterior. O estudo genético confirmou a mutação no seu filho, de 18 anos, sendo este portador assintomático da referida variante em homozigotia.

Conclusão: A descrição desta família pretende enfatizar a variabilidade fenotípica associada a uma das principais mutações patogénicas no gene *HINT1*. Provavelmente, existirão outros fatores genéticos ou epigenéticos não conhecidos que poderão estar na origem da heterogeneidade fenotípica encontrada.

EP-079 - POLIMIOSITE COMO MANIFESTAÇÃO PARANEOPLÁSICA DE CARCINOMA DE CÉLULAS DE MERKEL

Mariana Dias Da Costa¹; Isabel Conceição^{1,2}

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

Introdução: A polimiosite paraneoplásica pode preceder ou acompanhar o diagnóstico de diferentes tipos de tumores primários. Os sintomas neurológicos podem persistir mesmo após tratamento dirigido da neoplasia. O carcinoma de células de Merkel é um subtipo raro e agressivo de carcinoma cutâneo neuroendócrino. Descrevemos um caso de polimiosite paraneoplásica que precedeu o diagnóstico de carcinoma de células de Merkel.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 78 anos, admitida por quadro progressivo com 5 meses de evolução de disfagia, tetraparésia de predomínio proximal dos 4 membros e mialgias dos membros inferiores, a condicionar incapacidade total para a marcha. Sem antecedentes prévios relevantes. Ao exame neurológico apresentava de positivo tetraparésia e atrofia muscular grave dos 4 membros de predomínio proximal, mialgias espontâneas e segmentos musculares com consistência pétrea. Sem rash cutâneo. A investigação analítica foi normal, com exceção de aumento da creatinina cinase (3790 U/L) e anticorpo anti-Ku positivo em baixo título. O electromiograma e a biópsia de músculo revelaram achados compatíveis com miosite. Radiografias simples dos membros excluíram ossificação muscular secundária e a TC de corpo excluiu neoplasia. Realizou tratamento imunossupressor (prednisolona e metotrexato) durante 3 anos com melhoria clínica progressiva, adquirindo capacidade para se deslocar em cadeira de rodas. Três anos após o diagnóstico inicial de polimiosite, e após suspensão de toda a terapêutica imunossupressora, foi diagnosticado carcinoma de células de Merkel do membro inferior esquerdo. Após excisão cirúrgica do carcinoma, apresentou melhoria substancial do ponto de vista motor, encontrando-se actualmente capaz de realizar marcha com apoio unilateral.

Conclusão: Propomos um caso de polimiosite como manifestação paraneoplásica de carcinoma de células de Merkel. Sublinhamos a importância do seguimento a longo prazo de doentes com polimiosite, que deverá incluir avaliação periódica de neoplasia oculta e respectivo tratamento dirigido.

EP-080 - PARAPARESIA ESPÁSTICA FAMILIAR: UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE UCHL1 COM DOENÇA DE NEURÓNIO MOTOR ASSOCIADA

Inês Carmo E Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; Vítor Mendes Ferreira¹; André Caetano^{1,2}; Marco Fernandes¹; Miguel Viana Baptista^{1,2}

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

Introdução: A paraparesia espástica familiar corresponde a um grupo heterogéneo de doenças monogénicas (SPGs). A SPG79 resulta de uma mutação no gene UCHL1 e caracteriza-se pela presença de paraparesia espástica progressiva, ataxia cerebelosa e atrofia óptica. Embora seja classicamente descrita como uma doença autossómica recessiva (SPG79B), evidência recente sugere igualmente um mecanismo de hereditariedade autossómico dominante (SPG79A), a qual se associa a apresentações clínicas mais tardias e a fenótipos mais ligeiros, sendo a sua associação com doença de neurónio motor raramente reportada.

Caso Clínico: Homem de 53 anos com quadro progressivo de dificuldade da marcha com três anos de evolução. Da história familiar, destacava-se pai e irmão com quadro clínico semelhante desde os 70 e os 40 anos, respetivamente. À avaliação neurológica era evidente a presença de sinais de primeiro neurónio nos membros inferiores com hipertonia espástica, hiperreflexia osteotendinosa e reflexos cutaneoplantares extensores; sinais de segundo neurónio com fasciculações tetra-apendiculares e atrofia muscular peitoral; bem como ataxia cerebelosa tetra-apendicular. A marcha era atáxico-espástica e a fundoscopia revelou atrofia óptica bilateral. Da investigação diagnóstica realizada, salienta-se avaliação analítica e do líquor sem alterações relevantes; RM-CE globalmente sem alterações; estudo de condução nervosa e eletromiografia com agulha compatível com neuropatia motora difusa com atingimento dos segmentos bulbar, cervical e lombossagrado. Pela suspeita de paraparesia espástica hereditária realizou estudo genético dirigido, tendo-se identificado uma mutação *nonsense* patogénica em heterozigotia no gene UCHL1 (c.525dup(p.(Asp176*)) não descrita previamente, confirmando o diagnóstico de SPG79A.

Conclusão: Este caso clínico pretende ilustrar os achados da anamnese e exame neurológico que devem levantar a suspeita de paraparesia espástica familiar, assim como descrever uma nova mutação no gene UCHL1 com doença de neurónio motor associada. Perante doentes com suspeita de doença de neurónio motor, a presença de outros sinais de SPG deve motivar estudo genético dirigido a esta hipótese diagnóstica.

EP-081 - SÍNDROME MIASTÉNICO CONGÉNITO: PARECE E SOA COMO MIASTENIA, MAS NÃO RESPONDE COMO TAL

André Canelas^{1,2}; Marisa Brum²; Luísa Medeiros²

1 - Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar de Leiria; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: Os síndromes miasténicas congénitas (SMC) são doenças hereditárias heterogéneas provocadas por defeitos genéticos que comprometem o fator de segurança da transmissão neuromuscular. Tipicamente diagnosticados pouco tempo após o nascimento ou durante a infância, algumas formas mais raras podem apresentar-se com sintomas semelhantes aos da Miastenia Gravis (MG) apenas no adulto jovem.

Caso Clínico: Sexo masculino, 48 anos, sem antecedentes familiares relevantes, com múltiplos internamentos entre janeiro-julho/2022 por episódios de diplopia, tetraparésia de predomínio proximal, disfagia e insuficiência respiratória, interpretados como crises de MG, triplamente seronegativa. Último internamento em julho/2022, com franco agravamento clínico (MG composite 33) e neurofisiológico (decremento máximo de 35% na estimulação repetitiva), com internamento em cuidados intensivos, apesar da terapêutica imunossupressora (prednisolona 100mg/dia e 2 ciclos de rituximab), anti-colinesterásicos (brometo de piridostigmina 480mg/dia) e plasmáfereze (6 sessões). Neste contexto, foi considerada a hipótese diagnóstica de SMC, tendo sido reduzida progressivamente a corticoterapia oral e os anti-colinesterásicos e iniciada terapêutica com salbutamol e fluoxetina. Verificou-se uma melhoria clínica progressiva, com recuperação da autonomia, capacidade de marcha, deglutição e diminuição do suporte ventilatório. Posteriormente à alta do internamento, o teste genético detetou uma mutação compatível com SMC tipo 1A - síndrome de canais lentos (SCL). Na última consulta (09.05.2023) apresentava apenas diplopia, sem outras queixas ou alterações ao exame neurológico (MG composite 1).

Conclusões: O diagnóstico de um SMC deve ser equacionado na presença de sintomas e sinais de MG, na ausência de anticorpos e de resposta significativa ao tratamento imunossupressor. Esta diferenciação é crucial do ponto de vista terapêutico. Fármacos de 1º linha para a MG são ineficazes ou mesmo deletérios em alguns SMC, como o caso da piridostigmina no SCL. Adicionalmente, o diagnóstico do SMC específico permite, não só a evicção dos efeitos adversos destes fármacos, como o início de terapêuticas direcionadas com importantes repercussões prognósticas.

EP-082 - INSUFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA AGUDA COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE MIOPATIA CONGÊNITA NUMA DOENTE OCTOGENÁRIA

Miguel Schön¹; Miguel Oliveira Santos^{1,3}; Nuno Gaibino²; Rafael Roque¹; Filipa Falcão^{1,3}; Henrique Bento²; Isabel Moniz²; João Ribeiro²

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Medicina Intensiva, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: As miopatias congénitas (MC) são um grupo heterogéneo de doenças raras do músculo de causa genética e com início na infância. A sua classificação clássica tem por base os achados histopatológicos presentes na biópsia de músculo. Recentemente, têm sido raramente descritas formas tardias de MC, caracterizadas por fenótipos de progressão mais lenta.

Caso clínico: Mulher, 80 anos, admitida em unidade de cuidados intensivos por insuficiência respiratória global aguda. Apresentava ainda concomitantemente cansaço para pequenos/médios esforços e fraqueza muscular proximal dos membros superiores não flutuante nos últimos meses. Sem antecedentes pessoais, ou familiares relevantes. Ao exame neurológico apresentava: flexão cervical grau 2/5, tetraparésia proximal grau 4/5 bilateralmente, sem fatigabilidade, sem alteração de pares cranianos, ou sensibilidade superficial/profunda, e regime de reflexos miotáticos ++/++. O valor do CK era normal. O EMG mostrou aspetos compatíveis com lesão crónica e difusa da fibra muscular. A estimulação repetitiva foi normal. O estudo do frénico bilateral revelou ausência de resposta motora, de acordo com grave disfunção diafragmática. A biópsia de músculo revelou achados miopáticos associados à presença de *multi-minicores* nas reações oxidativas. O estudo genético por painel com sequenciação de nova geração dirigidos às MC (192 genes) mostrou duas variantes em heterozigotia no gene *TTN*: c.85267C>T (p.(Arg28423*)) classificada como patogénica, e c.53581+13G>C (p.(?)) classificada como de significado clínico indeterminado. A doente foi traqueostomizada com necessidade de manter períodos de ventilação invasiva. Mantém capacidade autónoma para a marcha.

Conclusões: Apesar de raras, as formas tardias de MC são de diagnóstico desafiante, sobretudo pela faixa etária de apresentação atípica, evolução indolente e ausência de história familiar. A nossa doente com miopatia *multi-minicore*, apresentou-se com grave envolvimento respiratório, característica particular desta doença, mas numa fase muito tardia da vida. As técnicas da genética atual têm permitido expandir o espectro clínico deste grupo particular de doenças.

EP-083 - MIOPATIA OCULOFARINGEA EM IDADE PEDIÁTRICA

Cláudia Monteiro¹; Mariana Vargas²; Miguel Pinto³; Ricardo Taipa³; Cristina Garrido^{1,4}; Célia Soares^{5,6,7,8}; Ana Rita Gonçalves⁹; Rosário Santos⁹; Manuela Santos^{1,4}

1 - Serviço Neuropediatria Centro Materno Infantil do Norte; 2 - Serviço Neurologia, CHTMAD; 3 - Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 4 - Rede Europeia de Referência em Doenças raras neuromusculares - ERN EURO-NMD; 5 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 6 - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar/Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7 - Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 8 - Institute for Investigation and Innovation in Health (i3S), University of Porto, Porto, Portugal; 9 - Unidade Genética Molecular, CGMJM, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A distrofia muscular oculofaríngea (DMOF) é descrita como uma miopatia autossómica dominante de início idade adulta, caracterizada por ptose, disfagia e fraqueza muscular progressiva, geralmente associada a expansão de tripletos no gene PABPN1. Recentemente, descrito um fenótipo semelhante ao DMOF mais grave, progressivo e de início precoce associado a variantes no HNRNPA2B1.

Caso Clínico: Adolescente, 14 anos, sexo masculino. Enviado a consulta por dificuldades na marcha e ptose esquerda com 2 anos de evolução e agravamento progressivo.

Ao exame destacava-se diparesia facial, oftalmoparesia com ptose assimétrica, disfonia, fraqueza axial cervical, tetraparesia proximal dos membros superiores e crural de predomínio distal e marcha com steppage. O pai tem um quadro de fraqueza e disfonia e uma tia paterna com clínica semelhante falecida aos 19 anos com pneumonia.

Da investigação salienta-se CK:488UI/L, alterações miopáticas com presença de vacúolos bordejados na biopsia muscular e no estudo genético encontrada uma VOUS sugestiva no gene ANXA11. O estudo da família está em curso.

Atualmente com seguimento multidisciplinar apresentou agravamento da disfagia (confirmada em videofluoscopia) e síndrome de hipoventilação grave com indicação para VNI noturna.

Conclusão: Apresentamos um caso clínico com fenótipo semelhante à da DMOF com alterações vacuolares, mas de início em idade pediátrica. As doenças neurológicas associadas as variantes no gene ANXA11 incluíam Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), Demência fronto-temporal (DFT) e miopatias com vacúolos bordejados e alterações da substância branca. No entanto, recentemente foi descrito um caso que ampliou o fenótipo e incluiu uma DMOF com início precoce e progressão mais rápida. Com estas descrições amplifica-se a descrição clássica de DMOF, importando coloca-lo como diagnóstico diferencial mesmo em idade pediátrica, podendo ser entendida como uma forma distinta de DMOF de início precoce.

EP-084 - FORMA FAMILIAR DE DOENÇA DO NEURÓNIO MOTOR ASSOCIADA À MUTAÇÃO NO GENE VAPB

Cláudia Santos Silva^{1,2}; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

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

Introdução: As formas familiares de esclerose lateral amiotrófica (ELA) ocorrem em cerca de 5 a 10% dos casos. O gene *VAPB* (*vesicle-associated membrane protein*) codifica uma proteína membrana envolvida no transporte vesicular citoplasmático. Mutações deste gene estão associadas a formas raras e autossómicas dominantes de doença do neurónio motor (DNM), de início tardio e lentamente progressivas.

Caso clínico: Apresentamos um caso de uma doente do sexo feminino de 56 anos, natural do Brasil, residente em Portugal há 24 anos, que apresentou diminuição progressiva da força muscular proximal dos membros inferiores, com início à esquerda, com três anos de evolução. Negou diminuição da força muscular dos membros superiores, envolvimento bulbar ou sintomas respiratórios. Sem antecedentes pessoais de relevo. A família, de ascendência portuguesa, tinha história de DNM-ELA, com três gerações afetadas, associada à variante c.166C>T (p. Pro56Ser) em heterozigotia no gene *VAPB*. Ao exame neurológico apresentava paresia grau 4/5 do psoa ilíaco bilateralmente, sem envolvimento de outros territórios, nomeadamente bulbar ou cervical; sem defeito cognitivo; tónus muscular mantido; regime de reflexos miotáticos normal. O EMG revelou perda de unidades motoras associada a sinais de desnervação ativa nos territórios cervical e dorso-lombar, suportando o diagnóstico de DNM. As provas de função respiratória não mostraram alterações. Dada a ausência de sinais do 1.º neurónio, foi admitido o diagnóstico de atrofia muscular progressiva. Foi iniciado riluzole 50mg 2id. O teste genético confirmou a presença da variante patogénica familiar do gene *VAPB*. A doente tem-se mantido estável.

Conclusões: A variante c.166C>T do gene *VAPB* foi primeiro descrita em famílias brasileiras de origem portuguesa, mas até à data sem registo em Portugal. Associa-se a fenótipos de ELA, mas também de atrofia muscular progressiva. Com uma crescente população brasileira residente em Portugal, o conhecimento desta variante genética é fulcral na suspeita de formas de DNM familiar.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-085 - BRAINTEASER PROJECT: ENHANCING AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS CARE THROUGH REMOTE MONITORING AND ARTIFICIAL INTELLIGENCE INTEGRATION

Inês Alves¹; Marta Gromicho¹; Diana Monteiro¹; Sara Simão¹; Mamede De Carvalho¹

1 - Faculdade de Medicina, Centro de Estudos Egas Moniz, Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introduction: Remote monitoring holds potential for enhancing accessibility, reducing burdens, and enabling frequent, objective patient assessments. In ALS, telehealth pilot studies demonstrate effective sensor-based and computer/smartphone tools to monitor virtually all affected domains. AI, in turn, holds potential in managing ALS's heterogeneity and predicting disease progression. The integration of real-world, real-time data through telehealth enhances models' performance and enables continuous patient monitoring, promptly detecting subtle changes for timely interventions. The ongoing BRAINTEASER project integrates these technologies, aiming to merge societal, environmental, and health data to advance ALS management.

Methods: We built AI models for patient stratification and disease progression prediction using large retrospective clinical datasets. Simultaneously, employing a user-centred approach, we created a clinical dashboard and patient mobile app. From July 2022, we are introducing patients to our application and providing a smartwatch and an environmental sensor, that passively gather data on physical activity, physiological parameters, and pollutant exposure.

Results: Our centre successfully enrolled 37 patients for an average participation duration of 5.3 months. Although not widespread, foreseen burden hindered recruitment, while digital illiteracy emerged as a challenge in addressing remote technical issues. While formal evaluation is pending, participants' system feedback was positive with high adherence. AI models are now beginning to be deployed to medical teams, predicting 5-year survival, need for NIV, and need for PEG after the baseline visit (c-index: 0.68, 0.68, 0.66) or after 6 months (c-index: 0.72, 0.70, 0.78).

Discussion: The project symbolizes the convergence of advanced technology, patient-centred care, and sophisticated analytics. Continual updates to the developed system based on user needs yield promising outcomes, suggesting that the eventual integration of these tools into clinical management will provide significant benefits. Patient recruitment and monitoring will continue, with data collected enriching existing models and inspiring the creation of novel disease monitoring approaches.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-086 - DIVERSIDADE FENOTÍPICA DA EMARDD

Ana Sofia Figueiredo¹; Guilhermina Reis²; Célia Azevedo⁴; Ana Rita Gonçalves⁵; Rosário Santos⁵; Márcia Oliveira⁵; Manuela Santos³; Cristina Garrido³

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Pneumologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte; 3 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; 4 - Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Santo António; 5 - Serviço de Genética Molecular, Centro Hospitalar Universitário Santo António

Introdução: A EMARDD é uma miopatia rara, de início precoce associada a arreflexia, insuficiência respiratória e disfagia, causada pela mutação no gene MEGF10, de transmissão autossómica recessiva. A variabilidade fenotípica é grande, sendo a primeira descrição referente à forma infantil grave, com evolução para insuficiência respiratória dependente de ventilação. Posteriormente, foram descritas formas mais ligeiras com início em idades variáveis e progressão mais lenta.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de um rapaz fruto de gestação vigiada com pais não consanguíneos. Nos primeiros meses de vida acompanhado por hipotonia e torcicolo, mantendo a aquisição dos parâmetros do desenvolvimento dentro da normalidade. Aos 4 anos de idade foi diagnosticada escoliose grave e aos 9 anos foi orientado para as consultas de Pneumologia e de Neuropediatria por suspeita de miopatia congénita. Ao exame objetivo apresentava fâcies alongada, palato ogival, escoliose dorsolombar grave, fraqueza dos músculos paravertebrais e da cintura escapular e atrofia muscular generalizada dos membros. Sem hiperlaxidez ou contraturas. Realizou estudo genético de miopatias hereditárias com identificação de duas variantes sugestivas em heterozigotia no gene MEGF10 (uma já descrita como patogénica e outra provavelmente patogénica). Atualmente, aos 12 anos, apresenta dificuldades alimentares com alguns episódios de engasgamento sob terapia de deglutição e insuficiência respiratória restritiva com suporte de ventilação não-invasiva noturna.

Conclusões: O gene MEGF10 codifica uma proteína transmembranar presente nas células musculares satélite. Durante o exercício estas são ativadas para se diferenciarem em miocitos através da regulação pelo MEGF10. A disfunção desta proteína está na origem desta patologia.

A existência de escoliose, insuficiência respiratória e disfagia são elementos chave para o diagnóstico nos casos de apresentação tardia de EMARDD. A idade de apresentação é muito variável, existindo casos recentemente descritos com manifestações clínicas apenas em idade adulta.

EP-087 - BODY MASS INDEX AS INDEPENDENT PREDICTOR OF DIAPHRAGMATIC FUNCTION IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Beatriz De Carvalho¹; Marta Gromicho¹; Susana Pinto¹; Ana Pronto-Laborino¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

1 - Instituto Medicina Molecular, Faculdade Medicina, Universidade de Lisboa; 2 - Department of Neurosciences and Mental Health, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa-Norte

Introduction: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a rapidly progressive disease, that causes respiratory dysfunction primarily due to diaphragm weakness. Phrenic nerve motor response amplitude estimates diaphragm motor units and correlates with forced vital capacity (FVC). Metabolic abnormalities and weight loss occur in ALS patients, yet the underlying mechanisms remain unclear. Weight loss and decreased respiratory function are poor prognostic indicators in ALS, but their relationship is unknown.

Objective: This study aimed to determine the relationship between the diaphragmatic function decline and Body Mass Index (BMI) reduction in ALS patients throughout the disease.

Methodology: For our retrospective ALS patient data, inclusion criteria consisted of age of onset ≥ 18 years, and ALS Functional Rating Scale Revised (ALSFRS-R), BMI, and phrenic amplitude assessed at least three times (T1, T2, T3). Longitudinal analysis used parameter decline between T1-T2, T2-T3, and T1-T3. Non-parametric correlations and multiple linear regression models were run with phrenic amplitude decline as the outcome, with independent variables including BMI at first visit, BMI decline, ALSFRS-R decline, age at onset, disease duration at T1, diagnostic delay, and phenotype.

Results: Retrospective data of 72 ALS patients (51 males, 60 spinal-onset) were analyzed. Mean onset age was 59 ± 8 years, mean first visit BMI was 24.9 ± 2.3 kg/m², mean disease duration at T1 was 15 ± 8 months, and mean ALSFRS-R at T1 was 44 ± 2 . The mean interval between T1-T2 and between T2-T3 was 7 months, and between T1-T3 was 14 months. Phrenic amplitude decline was strongly correlated with BMI variation between T1-T3 (correlation coefficient=0.395, $p < 0.001$), while no significant correlations were observed for T1-T2 and T2-T3. BMI variation ($p = 0.004$) and ALSFRS-R total score variation ($p = 0.060$) were identified as independent predictors of phrenic amplitude decline between T1 and T3.

Conclusion: Our findings show that BMI decline over an extended period predicts diaphragmatic function loss in our ALS population.

EP-088 - OFTALMOPLÉGIA COMPLETA NA DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1: UM ACHADO INCOMUM

Janice Alves¹; Gonçalo V. Bonifácio¹; Rui Guerreiro¹; Rui Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: a Distrofia Miotónica tipo 1 (DM1) corresponde a uma doença hereditária progressiva, autossómica dominante, que resulta da expansão anormal do triplete citosina, timina e guanina (CTG) no gene DMPK, localizado no cromossoma 19. O DMPK é expresso em diversos tecidos, resultando numa apresentação multissistémica. A forma de início na idade adulta poderá manifestar-se com envolvimento muscular, neurológico, ocular, cardíaco, endócrino e/ou gastrointestinal com diversos graus de severidade.

Caso Clínico: doente do sexo feminino com 43 anos de idade, com antecedentes de catarata congénita bilateral, infertilidade primária, fibrilhação auricular com início antes dos 30 anos e quedas frequentes, sem antecedentes familiares conhecidos, recorre ao SUG, após uma queda e terapêutica com buprenorfina, com insuficiência respiratória e narcose significativa. Ao exame neurológico apresentava-se prostrada e não cumpria ordens, pupilas com 3mm, resposta fotomotora lentificada, oftalmoplegia completa e reflexos osteotendinosos ausentes. Na electromiografia apresentou atividade espontânea em *clusters* crescendo-decrescendo em todos os músculos testados. O resultado do teste genético revelou uma expansão patogénica no gene DMPK (~500 to >1300 CTGs), c.*224_*226CTG, suportando o diagnóstico de DM1. À reavaliação após a alta mantinha fraqueza generalizada, principalmente envolvendo os músculos flexores do pescoço, extensores dos dedos e dorsiflexores (grau 4- MRC), miotonia, ausência de reflexos osteotendinosos e marcha miopática. Mantinha ptose bilateral, mas com recuperação da oculomotricidade extrínseca.

Conclusões: a severidade clínica na DM1 é muito variável, desde catarata precoce isolada a fraqueza muscular generalizada e morte súbita. A fraqueza dos músculos da face e do pescoço corresponde frequentemente a um sinal precoce, mas a oftalmoplegia é rara. O diagnóstico de DM1 deve ser suspeitado em doentes com oftalmoplegia inexplicada e história anterior sugestiva, mesmo quando as alterações musculares típicas são ligeiras.

EP-089 - TREMOR NA DISTROFIA MIOTÓNICA

Maria João Lima¹; Paulo Ferreira¹; Sandra Moreira¹; Margarida Calejo¹

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

Introdução: As distrofias miotónicas (DM) são um grupo de doenças genéticas com fenótipo multissistémico, com atingimento muscular, cognitivo, endócrino, cardíaco e oftalmológico. A presença de sinais extra-piramidais tem sido cada vez mais reconhecida nos doentes com DM2, com apenas alguns casos clínicos descritos na DM1.

Metodologia: Descrição de caso clínico e estudo observacional para caracterização de tremor de população de doentes com DM tipo 1 e 2 acompanhados na Unidade Local de Saúde de Matosinhos.

Resultados: Homem de 73 anos, com antecedentes de fatores de risco vascular e fibrilhação auricular, observado em consulta de neurologia por queixas de tremor dos membros superiores e progressiva lentidão dos movimentos com 5 anos de evolução. Ao exame neurológico apresentava ligeira ptose e paresia facial bilateral, tremor de repouso e postural bilateral dos membros superiores, movimentos hipocinéticos e rigidez ligeira, instabilidade postural e fraqueza distal dos 4 membros, com marcha em steppage. História familiar positiva para DM1. Estava medicado com levodopa, referindo ligeira melhoria clínica subjetiva. Estudos de eletromiografia revelaram descargas miotónicas, mais proeminentes nos músculos distais. O estudo genético confirmou o diagnóstico de DM1. Pela apresentação clínica atípica, foi pedido também DaTSCAN, que era normal, excluindo parkinsonismo.

Na amostra de doentes com DM1 (n=30) e DM2 (n=6), apenas 3 doentes com DM1 e 1 doente com DM2 apresentam queixas de tremor, de predomínio postural dos membros superiores, com componente de repouso em 1 doente (DM2).

Conclusões: Na nossa coorte, cerca de 10% dos doentes com DM1 e 17% dos doentes com DM2 apresentava tremor. Descrevemos também um caso de um doente com DM1 que se apresentou com tremor postural e de repouso, com outros sinais parkinsonianos associados. A patofisiologia destes sintomas nas DM mantém-se pouco esclarecida.

EP-090 - SÍNDROME DE ISAACS

Margarida Santos¹; José Tomás²; Alexey Shigaev¹; Amélia Guilherme²

1 - ULSLA - Hospital do Litoral Alentejano; 2 - ULSCB - Hospital Amato Lusitano

Introdução: A Síndrome de Isaacs, também conhecida como Neuromiotonia, é uma condição médica rara de natureza autoimune, com relatos limitados na literatura (aproximadamente 100-200 casos). Esta síndrome caracteriza-se pela hiperexcitabilidade do sistema nervoso periférico, resultando em contrações musculares involuntárias. Em cerca de 45-50% dos casos, é possível identificar a presença de autoanticorpos específicos direcionados contra os canais de potássio, embora a sua ausência não exclua o diagnóstico. Além disso, pode estar associada a neoplasias malignas em até 25% dos pacientes, bem como a outras condições autoimunes.

Caso Clínico: Homem de 63 anos com antecedentes de Pneumonite intersticial autoimune e diabetes mellitus tipo 2. Apresentou sintomas de fadiga intensa, fraqueza muscular, sudorese excessiva, contrações musculares involuntárias e fasciculações generalizadas, que o acordavam durante a noite. Além disso, referia calor nas palmas das mãos e parestesias nos membros inferiores, acompanhados de dor e limitação funcional. Inicialmente, suspeitou-se de Esclerose Lateral Amiotrófica, sendo realizada uma eletromiografia que excluiu esta hipótese: "abundante atividade neuromiotônica nos membros superiores". Atendendo aos achados prévios, foi solicitada pesquisa de autoanticorpos contra os canais de potássio, sendo positivos com títulos elevados dos mesmos. Uma tomografia tóraco-abdómino-pélvica foi realizada para excluir a presença de neoplasias ocultas, sem alterações patológicas evidentes. O diagnóstico de Neuromiotonia foi estabelecido e o paciente inicialmente tratado com fenitoína, sem melhoria. A terapia foi então modificada para imunoglobulina endovenosa, levando a uma melhora clínica significativa.

Conclusão: A Síndrome de Isaacs é uma condição rara e desafiadora de diagnosticar, especialmente porque cerca de metade dos casos não apresenta a presença de autoanticorpos positivos. Este caso clínico ilustra a complexidade da síndrome, que pode estar associada a outras condições autoimunes ou em contexto paraneoplásico. O tratamento com imunoglobulina demonstrou ser eficaz na melhoria dos sintomas, destacando a importância do diagnóstico preciso e do manejo adequado desta síndrome rara.

EP-091 - COGNITIVE AND BEHAVIOURAL CHANGES AND COGNITIVE RESERVE IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS

Sara Simão¹; Isabel Pavão²; Miguel Santos²; Mamede De Carvalho²

1 - Departamento de Fisiologia do Instituto de Medicina Molecular João Lobo Antunes, Faculdade de Medicina, University of Lisbon, Portugal; 2 - Department of Neurosciences and Mental Health, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, Lisbon, Portugal

Amyotrophic lateral sclerosis is a rare neurodegenerative and neuromuscular disease with heterogeneous manifestations, from classic motor neuron degeneration to frontotemporal dementia. Approximately 50% of patients with ALS develop some level of cognitive or behavioural impairment including frontotemporal dementia, yet there are few studies on which patients are more prone to developing these alterations. Evidence from both healthy elders and patients suffering from Alzheimer's disease, points to the protective effect of the cognitive reserve. In fact, the level of cognitive challenges faced throughout life has been shown to delay symptoms of dementia in different studies. A scale to measure cognitive reserve, the Cognitive Reserve Index questionnaire, and a scale to measure cognition in ALS, the Edinburgh Cognitive and Behavioural ALS Screen, have been applied cross-sectionally to 47 ALS neurology patients in Santa Maria Hospital in Portugal, and 31 matched-controls to determine associations among cognition and different types of cognitive reserve: education, working activity and leisure time. Linear regression results show there is a significant difference in cognition between patients and controls ($p < .001$), and that language, verbal fluency, and executive functions, among other cognitive abilities often affected in ALS correlate significantly with level of education ($p < .001$), working activity ($p < .001$) and leisure ($p < .001$) and the composite score of cognitive reserve ($p < .001$), even when variables of interest are controlled for. Implications such as the possible role of cognitive reserve in ALS' progression are discussed.

EP-092 - BLOOD CELLS: UNRAVELLING THEIR IMPACT ON RESPIRATORY OUTCOME AND SURVIVAL IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS (ALS)

Diana Monteiro Lopes¹; Ana Pronto-Laborinho¹; Marta Gromicho¹; Inês Alves¹; Vasco Conceição¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

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

Background: In Amyotrophic Lateral Sclerosis, inflammatory processes are associated with prognosis. Therefore, it is pertinent to identify biomarkers that are easily accessible¹. Hemogram is a routine analysis done in ALS patients to exclude associated medical conditions and to ensure riluzole treatment safety.

Objective: To explore hemogram data to determine values predicting prognosis and survival in ALS patients.

Methods: Retrospective cohort study, including routine hemogram data at baseline evaluation from 353 ALS patients, followed in our center. Demographic, clinical and hemogram data were tested as predictor of survival by applying univariate and multivariate Cox regression analysis. Correlation between the hemogram values and functional (ALSFRS-R) and respiratory decline (ALSFRS-R_resp and %FVC) was explored with the Pearson correlation coefficient.

Results: The sample of ALS patients consisted of 210 men (51,7%) and 143 women (35.2%), with the mean age of 61.6 ± 11.8 years (mean \pm SD). To assess survival, we conducted the univariate Cox regression analysis and only observed significant values for mean globular volume (HR: 1,009; $p=0,015$). When conducting the multivariate Cox regression model, higher eosinophils count (HR:1.552; $p=0.009$) persisted as independent predictors for survival. Using Pearson's parametric test, we observed higher mean globular hemoglobin ($r=0.164$, $p=0.047$), mean globular volume ($r=-0.111$, $p=0.043$) and mean platelet volume (MPV) ($r=-0.195$, $p=0.019$) correlated significantly with a faster respiratory decline as defined by the respiratory subscore of the ALSFRS-R scale. Mean platelet volume was also ($r=-0.165$, $p=0.019$) correlated significantly with the functional ALSFRS-R score. Results were controlled for cofounder variables such as age, sex, diagnostic delay, and phenotype.

Conclusion: High eosinophil count has been associated as a negative prognostic factor in some cancers and in intensive-care patients. MPV acts as an indicator of platelet activation and is associated with diverse inflammatory conditions. Future studies should determine a cut-off value for eosinophils associated with a worse prognosis.

EP-093 - O "CHAMELEON" DA MIASTENIA GRAVIS

Luís Rufo Costa¹; Sofia Lopes²; Isabel Amorim²; Ana Filipa Santos²; Célia Machado²; Filipa Sousa²

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 2 - Hospital de Braga

A miastenia gravis é uma doença imunomediada da junção neuromuscular pós-sináptica. Causa fraqueza muscular habitualmente flutuante e em dois terços dos casos envolve os músculos oculares. Em 15% dos casos pode haver fraqueza bulbar isolada e em raros casos a flutuação clínica característica pode estar ausente.

Doente de 63 anos, sem antecedentes de relevo, iniciou queixas de disfagia de predomínio para líquidos e dificuldade na articulação verbal com agravamento progressivo. Duas semanas depois foi avaliada por ORL e medicada com miconazol por suspeita de candidíase na oro e hipofaringe. Um mês após início dos sintomas, recorreu novamente ao SU por ausência de resposta ao tratamento instituído com agravamento da disfagia. Objetivamente apresentava diparésia facial, elevação do palato e gag reflex fracos, disartródia e disfagia graves, sem flutuação ou fadigabilidade. O estudo analítico e TC-CE e do pescoço não mostraram alterações, assim como a análise citoquímica de LCR. Na suspeita de variante de Síndrome de Guillain-Barré foi internada e iniciou imunoglobulina.

Durante o internamento a doente melhorou com a imunoglobulina, com novo agravamento após um mês. O estudo analítico alargado (para avaliação de causa infecciosa, inflamatória ou paraneoplásica) não mostrou alterações. Considerando a evolução e atípicas na apresentação realizou prova terapêutica com piridostigmina que não mostrou benefício. A eletromiografia mostrou resposta decremental, confirmando-se síndrome miasténica. A TC-Tórax revelou uma massa mediastínica sugestiva de timoma e apresentava títulos altos de anticorpo anti-recetor da acetilcolina.

Neste momento a doente mantém diparésia e disartródia ligeira sem disfagia. Está sob imunoglobulina mensal, em titulação de corticóide e aguarda tratamento cirúrgico de timoma.

Destaca-se a dificuldade diagnóstica neste caso pela apresentação clínica atípica. A ausência de flutuação está descrita mas frequentemente associada aos anticorpos anti-Musk. O estudo eletromiográfico é crucial na avaliação completa destes doentes e quando normal, deve sempre ser realizada estimulação repetitiva.

EP-094 - BLOOD NEUTROPHIL-TO-LYMPHOCYTE RATIO PREDICTS SURVIVAL IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS PATIENTS

Diana Monteiro Lopes¹; Ana Pronto-Laborinho¹; Marta Gromicho¹; Inês Alves¹; Vasco Conceição¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2}

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

Background: The demise of neurons in ALS is attributed to multiple pathological mechanisms, with inflammation emerging as a main contributor to the neurodegenerative process. Given the potential linkage between inflammation and prognosis, a promising avenue for assessing this is through blood sampling, which enables the determination of the neutrophil-to-lymphocyte ratio (NLR). This ratio offers insights into the dynamic interplay between innate (neutrophils) and adaptive (lymphocytes) immune responses during the course of illness and across various pathological stages. NLR has gained recognition as a robust prognostic biomarker in diverse medical conditions, including cancer, major cardiac events, ischemic strokes, infections, pulmonary disorders, and autoimmune inflammatory illnesses. In the context of ALS, NLR bears potential implications for shaping clinical interventions, such as supplying ventilatory support.

Objective: This study aimed to scrutinize and assess the Neutrophil-to-Lymphocyte ratio as a prognostic indicator for ALS patient survival.

Methods: In a retrospective analysis encompassing 274 patients followed in our center, NLR values were quantified from routine complete blood counts, calculated as the ratio of neutrophil count to lymphocyte count. Clinical evaluations were performed at the time of blood sampling and subsequently using the revised ALS functional rating scale (ALSFRS-R). Standard respiratory function tests were also conducted to monitor disease progression in terms of respiratory function.

Results: Cox regressions were employed to explore NLR's potential as a survival indicator, revealing that higher NLR levels were associated with reduced survival rates ($p = 0.043$). However, multiple regression analyses indicated no statistically significant correlations between NLR and ALSFRS-R or the rate of respiratory decline.

Conclusion: Further investigations at different time points and disease stages are warranted to better understand the role of immune responses in ALS pathomechanisms. This study provides encouraging insights into the potential utility of NLR as a reliable prognostic marker for ALS survival in our cohort.

EP-095 - MIMETIZADORES DE MIASTENIA GRAVIS OCULAR

Sandra Palma¹; Cristiana Alves¹; Pedro Pereira¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Introdução: Doentes com quadros isolados de ptose palpebral e/ou diplopia são frequentemente suspeitos de Miastenia Gravis Ocular (MGO). A Electromiografia de fibra única (SFEMG) é frequentemente utilizada neste contexto clínico, para confirmar disfunção da placa neuromuscular. O objectivo deste estudo é determinar quais são os principais diagnósticos diferenciais da MGO.

Metodologia: Foram seleccionados os doentes encaminhados para SFEMG no Hospital Garcia de Orta entre Janeiro de 2020 e Agosto de 2023, com ptose palpebral e/ou diplopia isolados. Foram excluídos os doentes sem seguimento. Para a análise foi usada estatística descritiva com SPSS 29.0.

Resultados: Foram incluídos 42 doentes (23 mulheres; idade média 54 anos; entre os 22 e os 90 anos) referenciados para SFEMG por ptose palpebral (17 casos), diplopia (16 casos) ou ptose e diplopia (9 casos). A maioria foi encaminhada por Neurologia e os restantes (cinco) por Oftalmologia. Todos os doentes com diagnóstico final de MGO (dois homens e seis mulheres) tinham SFEMG com jitter aumentado ou borderline. Este sub-grupo tinha, em média, três meses de evolução dos sintomas, sendo seis AChR+ e dois duplos seronegativos (AChTr-/MUSK-). Os restantes doentes tinham SFEMG normal e diagnósticos variados, nomeadamente, ptose aponeurótica (4 casos), parésia de nervo craniano (2 casos), quadro funcional (2 casos), oftalmoplegia genética (1 caso), orbitopatia tiroideia (1 caso), AVC (1 caso). Todavia, 55% dos casos permanecem sem diagnóstico definitivo.

Conclusões: A MGO pode ter vários mimetizadores, devendo ser considerado, nos casos de ptose isolada, não flutuante/fatigável, particularmente em idades mais avançadas, a ptose aponeurótica, causada pela deiscência da aponeurose do músculo levantador da pálpebra, como diagnóstico alternativo. A SFEMG é um exame invasivo e demorado, mas que pode contribuir, dado a sua elevada sensibilidade, de forma decisiva, na exclusão de MGO, em doentes com ptose ou oftalmoparésias extrínsecas.

EP-096 - TABES DORSALIS: UMA FORMA POUCO COMUM DE NEUROSSÍFILIS

Ana Margarida Coutinho¹; André Carmo¹; Teresa Alfaiate¹; Ana Margarida Novo¹; Adélia Simão¹; Lèlita Santos¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: De acordo com o relatório do progresso global realizado pela Organização Mundial de Saúde no âmbito das doenças sexualmente transmissíveis, existiram 7,1 milhões de novas infeções por sífilis em adultos no ano 2020. Conhecida como “grande imitadora”, a infeção pelo *Treponema pallidum* pode manifestar-se através de uma multiplicidade de sinais e sintomas. A neurosífilis é uma forma de sífilis terciária que se desenvolve tardiamente, quando a infeção não é curada. Quando existe envolvimento e degeneração neuronal dos cordões posteriores da medula espinhal, esta forma tardia de neurosífilis designa-se por *tabes dorsalis*.

Caso Clínico: Homem de 48 anos, referenciado à consulta de Medicina Interna, por quadro de parestesias e disestesias, que envolviam a região abdominal, dorso e membros inferiores, de duração auto-limitada. Associado aos sintomas referidos, mencionou emagrecimento e perda de continência de esfíncteres com cerca de 2 anos de evolução. Já tinha efetuado vários exames complementares de diagnóstico em ambulatório que não revelaram alterações significativas. Constatou-se um diagnóstico de sífilis em 2008 que, segundo o doente, estaria tratada. Ao exame objetivo apresentou marcha atáxica, pupilas de Argyll Robertson, espasticidade dos membros inferiores, acompanhada de hipoparestesia e alteração do sentido posicional. Analiticamente, tinha R.P.R (*rapid plasma reagin*) com um título de 1:64. Realizou punção lombar com isolamento de *Treponema pallidum* por PCR (*polymerase chain reaction*) no líquido cefalorraquidiano, pelo que completou 2 semanas de tratamento com penicilina endovenosa.

Discussão: Apesar da tendência crescente da infeção por sífilis nos últimos anos, desde o uso generalizado dos antibióticos que as formas de apresentação tardia de neurosífilis são raras, com particular destaque para a *tabes dorsalis*. Serve o presente caso clínico para alertar para a necessidade de manter um elevado limiar de suspeição, particularmente nos doentes com quadros neurológicos associados a infeções sexualmente transmissíveis no passado.

EP-097 - REVISÃO IMAGIOLÓGICA DE INFEÇÕES OPORTUNISTAS EM DOENTES IMUNODEPRIMIDOS: LIÇÕES DOS CASOS CLÍNICOS

Filipa Castelão¹; Diogo Marques¹; Francisca Sena Batista¹; Cristina Marques¹; Ana Cristina Rios¹

1 - Serviço Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Almada

As infeções oportunistas são secundárias a agentes patogénicos que em indivíduos com sistema imunológico comprometido induzem alterações clínicas, imagiológicas ou laboratoriais particulares. Frequentemente, os organismos responsáveis por essas infeções não induzem doenças em hospedeiros imunocompetentes e, quando existe têm menor gravidade.

A infeção por VIH, apesar da introdução de novas terapias farmacológicas é uma entidade que frequentemente cursa com infeções oportunistas.

Os autores apresentam dois casos clínicos de doença oportunista do SNC associado a infeção VIH, pretendendo relembrar alguns aspetos imagiológicos da infeção no SNC quando o diagnóstico imunológico é desconhecido, ou sendo conhecido diagnóstico, existe mau controle terapêutico.

Caso 1: Mulher, 30 anos, sem antecedentes pessoais conhecidos. Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro clínico com evolução de cerca de um mês de cefaleia e vómitos. Realizou TC crânio-encefálica e posteriormente RM que revelou lesão nucleocapsular direita, única, com presença de sinal em alvo, sugestiva de toxoplasmose. Foi testado VIH e anticorpos para toxoplasmose que se revelaram positivos.

Caso 2: Mulher, 55 anos, com infeção VIH conhecida desde 1999, com má adesão terapêutica. Recorreu ao SU por quadro clínico com duas semanas de evolução caracterizada por perda ponderal, cansaço e hemiparesia direita. Realizou TC crânio-encefálica e posteriormente RM que revelou lesões supratentoriais e bi-hemisféricas, sem reforço de sinal após gadolínio, sugestivas de leucoencefalopatia multifocal progressiva. Foi testado o vírus JC no LCR que se revelou positivo.

Sabendo da elevada prevalência da infeção e do aumento da sobrevivência dos doentes com VIH, esta continua a ser uma das hipóteses de diagnóstico que deverá ser considerada quando o envolvimento do SNC é sugestivo.

EP-098 - ROMBENCEFALITE E MIELITE A LISTERIA NUMA DOENTE IMUNOCOMPETENTE

Duarte Carapinha¹; Mariana Santos¹; Sara Machado¹; Lia Leitão¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: As rombencefalites têm uma miríade de etiologias e de apresentações clínicas, estando associadas a significativa morbimortalidade. As causas infecciosas surgem sobretudo em doentes imunocomprometidos.

Caso clínico: Mulher, 51 anos, sem antecedentes relevantes. Quadro caracterizado por sensação febril, astenia e perda ponderal (~10%) com um mês de evolução. Duas semanas antes do internamento, iniciou dor abdominal, náuseas, vômitos e cefaleia intensa, associada a foto, fono e cinesiofobia, refratária a analgesia, sem agravamento com alterações posturais. Quatro dias antes da admissão, alterações sensitivas da hemiface e hemilíngua esquerdas e, posteriormente, vertigem com repercussão na marcha. À observação no Serviço de Urgência apresentava-se: febril, nistagmo horizonte-rotatório com fase rápida para a direita, presente em todas as direções e na posição primária do olhar, inesgotável; hipoalgesia da hemiface e hemilíngua esquerdas; parésia do palato mole esquerdo; sinal de Babinski bilateral; hipoalgesia do membro superior esquerdo; ataxia apendicular esquerda; marcha impossível (desequilíbrio para a esquerda). TC-CE, venoTC-CE sem alterações relevantes. Liquor com pressão de abertura normal, pleocitose (193 células, 54.9% mononucleadas), hiperproteínoorraquia (75.64mg/dL) e normoglicorráquia. Iniciou empiricamente aciclovir, ampicilina e ceftriaxone. RM-Neuroeixo documentou extensa lesão, envolvendo a ponte, pedúnculos cerebelosos, cerebelo e mesencéfalo esquerdos, com extensão inferior ao bulbo e medula até C4, com captação heterogénea de contraste. A investigação de causas infecciosas, autoimunes/inflamatórias e neoplásicas revelou positividade para IgG *Listeria monocytogenes*, e atendendo às características imagiológicas, considerou-se o diagnóstico de rombencefalite e mielite a este agente. Ao longo das três semanas de antibioterapia, verificou-se franca melhoria clínica, radiológica e analítica.

Conclusão: Com este caso de rombencefalite e mielite a *Listeria*, pretendemos demonstrar a importância de considerar este agente em doentes imunocompetentes, em idade adulta e sem contexto epidemiológico relevante. O diagnóstico assenta na elevada suspeição, em que o contributo da imagem é fundamental. A instituição terapêutica precoce foi determinante para o desfecho clínico.

EP-099 - COVID-19 RELATED RECURRING DIPLOPIA: A CASE REPORT

Mariana Cabral¹; Pedro Lopes¹

1 - Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

Introduction: Cranial nerve palsies related to coronavirus disease 2019 (COVID-19) are a commonly reported complication, the two most common being facial nerve and abducens nerve palsies. COVID-19-related isolated oculomotor nerve palsy (CiOMNPs) has been rarely described, with only twelve reported cases to date. Although not yet fully understood, the fact that there have also been reports of CiOMNPs after vaccinations, seem to support an immune-mediated pathophysiology.

CiOMNPs is mainly associated with mild infection and usually develops in the early stages. Current literature recommends screening for COVID-19 in this setting as it can be the only presenting symptom. Most reported CiOMNPs were incomplete, with normal pupillary light reflex and presented full recovery within a month.

Case Report: 64-year-old woman, previously diagnosed with rheumatoid arthritis (positive anti-dsDNA), presented acute painless binocular mixed horizontal and vertical diplopia, and mild respiratory symptoms four days after being diagnosed with COVID-19. She reported a similar episode nine months before, concomitantly to a mild SARS-CoV-2 infection.

Neurological examination showed complete oculomotor nerve palsy with restricted infraduction, supraduction, and adduction of the left eye with a constant exotropia in primary position, and ipsilateral ptosis. Anisocoria, with relative mydriasis on the left pupil, was noticed. Pupillary light reflexes were bilaterally preserved. Brain imaging studies and lumbar puncture did not reveal any abnormalities.

Immunosuppressants were suspended for two weeks, and antiviral therapy was initiated. Clinical follow up one week after onset, showed complete symptomatic resolution.

Conclusion: We present the first description of a recurrent cranial nerve palsy after COVID-19 infection. The association between CiOMNPs and the autoimmune medical history provides more evidence towards the immune pathophysiology of this complication. Despite having a good prognosis in most cases, a low threshold for CiOMNPs should be kept in patients with this presentation.

EP-100 - REVERSIBLE SPLENIAL LESION SYNDROME (RESLES): UMA IMAGEM QUE VALE MAIS QUE MIL PALAVRAS.

Eduarda Cruz Alves¹; Cátia Rocha Oliveira¹; Iara Ferreira²; José Tadeu³; Catarina Silva Santos¹

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga; 2 - Serviço de Medicina Interna - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga; 3 - Serviço de Medicina Intensiva - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: A entidade *Reversible splenial lesion syndrome (RESLES)* constitui um síndrome clínico-imagiológico raro que se caracteriza pelo envolvimento reversível do esplénio do corpo caloso. Tem sido descrito em doentes com inúmeras condições clínicas e a apresentação clínica é variada e inespecífica. Frequentemente, resolve de forma rápida e completa, sendo o prognóstico geralmente favorável.

Caso Clínico: Homem de 25 anos, com antecedentes de estenose aórtica severa assintomática por válvula aórtica bicúspide. Admitido no Serviço de Urgência (SU) por dificuldade em expressar-se e défice motor do membro superior direito. Na semana anterior à vinda ao SU descreve diarreia, sem outros sintomas associados, auto-limitada. Ao exame neurológico destacava-se: apraxia bucofacial, afasia motora, paresia facial central direita subtil e discreta queda em pronação do membro superior direito. O estudo analítico revelou apenas elevação da Proteína C Reativa. No restante estudo microbiológico, auto-imune, serológico não foram encontradas alterações. A TC-CE e angio-TC-CE e cervical não mostraram alterações. Realizou trombólise endovenosa pela possibilidade de se tratar de um evento vascular agudo, isquémico. Os défices neurológicos iniciais reverteram de forma completa ao fim de 24 horas. Em contexto de internamento, realizou RM-CE sem contraste que mostrou um hipersinal/ restrição de difusão envolvendo o esplénio do corpo caloso e substância branca dos centros semiovais bilateralmente. Realizou ainda Punção Lombar, cujo LCR foi normal. Uma semana depois, repetiu RM-CE, com administração de contraste, com reversão quase completa da lesão, sendo esta muito incipiente, sem efeito de massa e sem restrição à difusão. A RM-Cervical não mostrou alterações de relevo. Um mês depois, o controlo de imagem por RM demonstrou reversão completa da lesão.

Conclusão: O caso apresentado traduz um quadro inflamatório central, pós-infeccioso, enquadrável na entidade descrita. Assim, representa um desafio diagnóstico e ilustra a importância da RM no diagnóstico diferencial e na exclusão da etiologia vascular isquémica.

EP-101 - ENCEFALOPATIA AGUDA NECROTIZANTE DO ADULTO ASSOCIADA A INFEÇÃO SARS-COV2

Romana Rodrigues¹; Alexandre Montalvo¹; Miguel Schön¹; Ângelo Dias²; Filipa Dourado Sotero^{1,3}; Ana Patrícia Antunes^{1,3}; Luísa Albuquerque^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Departamento de Imagiologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 3 - Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A encefalopatia necrotizante aguda (ENA) é um processo fulminante, caracterizado por lesões simétricas inflamatórias e hemorrágicas, multifocais tipicamente do tálamo, braço posterior da cápsula interna, substância branca periventricular, mesencéfalo, protuberância e cerebelo. Mais de 90% dos doentes apresentam pródrómo de febre e infeção viral das vias aéreas superiores, seguido de crises epiléticas e alteração do estado de consciência. A ENA é mais frequente em crianças com predisposição genética (mutRANBP2), possivelmente mediada por uma tempestade de citocinas e disfunção da barreira hematoencefálica para-infeciosa.

Caso clínico: Mulher de 74 anos, com doença de Parkinson, hipertensão arterial e artrite psoriática sob ustekinumab. Apresenta quadro de mialgias, febre e odinofagia, progredindo ao 4º dia para síndrome confusional aguda e crise tónico clónica generalizada, seguida de desvio oculo-cefálico para a direita e movimentos clónicos do membro superior direito. TC-CE sem evidência de alterações agudas. Punção lombar sem alterações de relevo. Laboratorialmente apresentava leucopenia, trombocitopenia, sem alterações da coagulação. PCR SARS-CoV2 positivo no exsudado naso-faríngeo e opacidades reticulo-nodulares bilaterais no Rx tórax. Efetuada terapêutica antiepilética, mantendo depressão do estado de consciência, com EEG sem critérios de estado de mal epilético. RM-CE com hipersinal T2/FLAIR, sem restrição à difusão, difuso e simétrico no mesencéfalo, protuberância e tálamos bilateralmente e realce após gadolínio nos folia cerebelosos e sulcos corticais bi-hemisféricos. Iniciou pulso de metilprednisolona 1g EV pela hipótese de encefalite para-infeciosa e remdesivir. Serologia negativa para SARS-CoV2 (esquema vacinal completo) e PCR negativa para SARS-CoV2 no LCR. Verificou-se regressão das crises epiléticas e melhoria gradual da consciência. Ao 14º dia pneumonia bacteriana pós-SARS-COV2 e sépsis com morte ao 27º dia.

Conclusão: A ENA é uma entidade rara em adultos e raramente associada a infeção SARS-CoV2. Neste caso, a concomitância com a fase de tempestade hiperinflamatória sistémica da COVID19 apoia o mesmo mecanismo imunomediado para a ENA.

EP-102 - EPITELOPATIA PLACÓIDE - MANIFESTAÇÃO DE NEUROSSÍFILIS

Tiago Millner¹; Ana Isabel Gonçalves¹; Ângela Abreu¹; Marta Macedo¹; Andreia Fernandes¹; Duarte Noronha¹; Teresa Aguiar¹

1 - Hospital Nélio Mendonça

Introdução: A Coriorretinite placóide posterior aguda sífilítica (CPPAS) é uma manifestação ocular rara da sífilis (1 a 8%), no entanto muito sugestiva. Assim como outras manifestações oculares provenientes da Sífilis, indica acometimento neurológico (neurossífilis).

Caso Clínico: Sexo masculino, 49 anos, sem antecedentes patológicos de relevo ou medicação habitual, recurso ao SU em Outubro de 2022 por quadro com 2 semanas de evolução de queixas álgicas articulares nos punhos, dedos e face anterior das pernas, sem resposta a analgesia, associado a sensação de corpo estranho ocular, a que se seguiu diminuição progressiva de acuidade visual, com interferência na capacidade de leitura. Concomitantemente secura cutânea na região interescapular, nasal, eritema periorbitário, e odinofagia. Na avaliação clínica no SU de salientar diminuição de acuidade visual bilateral, só conseguindo contar dedos. FO com áreas de palidez na região macular e apagamento dos bordos temporais da papila ODE; algumas hemorragias temporais maculares OE e justa-foveais OD; manchas esbranquiçadas na média periferia ODE: achados sugestivos de epitelopatia placóide.

Nos exames complementares de diagnóstico de salientar PCR de 33,22 mg/dL e TC CE sem alterações de relevo.

Assumida nevríte óptica bilateral e iniciado pulso de 5 dias de metilprednisolona 1g/dia.

Exames complementares no internamento com VDRL positivo no plasma. RM CE sem alterações de relevo. PL com 8 células, elevação de proteínas (60 mg/dL) e VDRL negativo.

Assumida Neurossífilis pelo que cumpriu 14 dias de Penicilina G 4milhU com melhoria marcada de acuidade visual do doente.

Conclusão: Este caso clínico pretende apresentar uma patologia milenar com incidência crescente, chamando a atenção para um achado pouco frequente mas muito sugestivo a ser incluído no diagnóstico diferencial de perda de acuidade visual, particularmente em associação a lesões cutâneas típicas com resposta ao tratamento com corticoterapia e antibioterapia e possibilidade de recuperação de acuidade visual.

EP-103 - BOTULISMO PAUCI-SINTOMÁTICO: UM ALERTA PARA A DIVERSIDADE DE APRESENTAÇÕES CLÍNICAS

Leonardo Barbosa¹; Andressa S. Pereira¹; Inês Margarido²; Ricardo Soares Dos Reis^{2,3}; Ivânia Alves¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto.

Introdução: O Botulismo é uma doença infecciosa potencialmente grave e fatal. A principal forma de infeção ocorre pela ingestão da toxina botulínica na alimentação. Em Portugal, têm sido reportados casos de botulismo alimentar com sintomas moderados, mais frequentemente relacionados com a exposição à neurotoxina B. Entre 2017 e 2021 foram confirmados 7 casos em Portugal.

Caso Clínico: Mulher de 38 anos, sem antecedentes de relevo. Admitida por défice de acuidade visual (pior na visão para perto) e xerostomia com 1 semana de evolução, em agravamento. Objetivou-se limitação bilateral da constrição pupilar à luz, com miose preservada na acomodação. Por défices enquadráveis em botulismo, foi internada para vigilância e estudo etiológico, incluindo estudo infeccioso dirigido. O estudo analítico, incluindo autoimunidade, não demonstrou alterações. Realizou RM-CE com estudo angiográfico e Eletromiografia, sem achados valorizáveis. Não se identificaram alimentos suspeitos, conviventes com sintomas compatíveis ou lesões cutâneas suspeitas na doente. O estudo laboratorial infeccioso para *Clostridium botulinum* e respetiva toxina revelou pesquisa de DNA positiva nas fezes. Não houve progressão dos défices durante o internamento, nomeadamente sintomas bulbares, paresia flácida ou instabilidade hemodinâmica, pelo que se decidiu não administrar antitoxina. A doente teve alta com terapêutica sintomática e consulta de reavaliação.

Conclusão: Expomos um caso de botulismo com alterações visuais e sintomas disautonómicos como únicas manifestações. Partilhamos o caso para realçar a importância de estabelecer um baixo limiar de suspeição para este diagnóstico, atendendo a que os doentes podem não apresentar paresia flácida descendente, sinal clássico que desperta botulismo como um possível diagnóstico. A suspeição clínica atempada ajuda a vigiar um potencial agravamento, incluindo complicações multiorgânicas. Dada a possível letalidade, doentes com suspeita de botulismo devem ser vigiados de perto em ambiente hospitalar e, se progressão de défices, ser tratados com antitoxina para suprimir a mesma.

EP-104 - MENINGITE ASSÉTICA E SÍNDROME DE ELSBERG POR VÍRUS HERPES SIMPLEX TIPO 2 NA GRAVIDEZ

Nathalia Ferreira¹; José Miguel Alves¹; Catarina Bernardes¹; Cátia Silva¹; Pedro Alves Silva¹; André Filipe Jorge¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A síndrome de Elsberg é uma condição rara que se manifesta como radiculite, muitas vezes acompanhada de mielite, e frequentemente se apresenta como síndrome da cauda equina com retenção urinária. É associada a infecções, sendo o Vírus Herpes Simplex tipo 2 (VHS-2) o agente mais comum.

Caso clínico: Mulher de 37 anos, grávida de 36 semanas, com antecedentes de trombose venosa profunda, cirurgia bariátrica, tabagismo ativo 15 UMA, dois partos eutócicos prévios e uma interrupção voluntária da gravidez). Estava medicada com enoxaparina em dose profilática, ácido fólico e ferro. Recorreu ao serviço de urgência por febre e cefaleia parietoccipital com 6 dias de evolução, vômitos, fotofobia e lipotimias, seguidos de dormência na perna esquerda e retenção urinária. Sem sintomas respiratórios, lesões cutâneas ou vulvares, adenomegalias inguinais. À avaliação neurológica: hipostesia com nível sensitivo D8-D10 no membro inferior esquerdo, dor e aumento do tônus cervical à flexão. Realizou RM de crânio e dorsal no SU sem alterações, mas com artefactos de movimento. Iniciou Ceftriaxone, Ampicilina, Aciclovir e dexametasona empíricos e foi submetida a cateterização vesical. O LCR estava turvo, com pleocitose linfocítica: 747/mm³, proteínas: 215mg/dL, glicorraquia: 30mg/dL (para 53mg/dL no sangue). Teste múltiplo PCR no LCR positivo para VHS-2, serologia VHS-2 IgG+ e IgM+ no sangue. Manteve tratamento com aciclovir por 21 dias. Evoluiu com melhoria dos sintomas e com recuperação dos défices, mantendo hipostesia táctil esquerda a nível D10. Foi realizado parto vaginal eutócico, induzido às 38 semanas, com recém-nascido saudável. Foi seguida em consulta de neurologia e teve alta.

Conclusões: Complicações extragenitais são incomuns na infeção ou reativação do VHS2. A radiculite lombossagrada é consistente com a origem genital da infeção, sendo o cone medular e a medula dorsal inferior mais afetadas, podendo haver meningite assética associada. Lesões graves e extensas não são esperadas em pessoas imunocompetentes.

EP-105 - “GREAT IMITATOR” DA PATOLOGIA OCULAR

Luís Rufo Costa¹; Rui Pedro Silva²; Sara Gomes³; Isabel Amorim³; Ana Filipa Santos³; Gonçalo Caçõo¹; Cristina Almeida²; Célia Machado³

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

A tuberculose intraocular é uma manifestação rara da infecção pelo mycobacterium tuberculosis, representando cerca de 1,4% dos casos de tuberculose extrapulmonar. As manifestações mais frequentes são a uveíte posterior ou panuveíte e pode também apresentar-se como nevrite óptica, bilateral em até 26,5% dos casos.

Doente de 53 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, recorreu à urgência por hipovisão bilateral com quatro dias de evolução e agravamento progressivo, sem outras queixas. Objetivamente apresentava uma acuidade visual diminuída (6/10) e na fundoscopia apresentava edema da papila bilateral. Fez TC-CE com estudo angiográfico que não apresentava alterações e a punção lombar realizada na urgência tinha uma pressão de abertura normal, sem alterações no estudo citoquímico.

Foi internado sob suspeita de neuropatia óptica bilateral para investigação e tratamento. A investigação realizada incluiu estudo analítico com avaliação de causas inflamatórias sistémicas, pesquisa de bandas oligoclonais, anti-MOG e Anti-aquaporina 4, serologia infecciosa (sífilis, VIH, rubéola, toxoplasmose, rickettsiose, CMV, EBV, HSV e borrelia), teste genético para a neuropatia óptica hereditária de Leber e RM-neuroeixo que não apresentavam alterações. Simultaneamente, na suspeita de possível etiologia inflamatória, foi tratado inicialmente com metilprednisolona, plasmaferese e imunoglobulina sem benefício. Foi reavaliado por Oftalmologia no internamento, mantendo edema bilateral com evolução para atrofia óptica sendo levantada a hipótese de tuberculose intraocular. Realizou TC-tórax que mostrava alterações sequelares no parênquima pulmonar e teste IGRA que foi positivo.

Iniciou tratamento com antibacilares e mantém seguimento regular em consulta, até ao momento sem melhoria clínica.

A tuberculose ocular é uma manifestação rara de uma infeção em declínio. Dados múltiplos sinais clínicos dependentes da localização anatómica ocular, analogamente à sífilis, é considerada a “great imitator” das patologias oculares. Tal como neste caso a suspeita costuma levantar-se após exclusão de alternativas mais prováveis, aqui aliado à ineficácia do tratamento efetuado numa primeira fase.

EP-106 - CEREBRITE AGUDA COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO INICIAL DE MUCORMICOSE

Miguel Schön¹; [Catarina Correia Rodrigues](#)¹; Nuno Gaibino¹; Isabel Moniz¹; Filipa Falcão¹; Teresa Pinho E Melo¹; Rafael Roque¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

As infeções fúngicas do SNC manifestam-se por meningites crónicas, lesões ocupantes de espaço (LOE), síndromes rino-cerebrais e vasculite. Os principais fungos são *Cryptococcus*, *Aspergillus* e *Candida*. A mucormicose é uma infeção fúngica rara e grave, causada por fungos da ordem *Mucorales*, cuja principal forma de manifestação é a síndrome rino-cerebral. Surge em doentes imunossuprimidos, associando-se a elevada mortalidade.

Mulher, 45 anos, com transplante renal recente por doença renal crónica secundária a nefropatia de refluxo, complicado por múltiplas infeções pós-cirúrgicas, antibioterapia prolongada, neutropenia iatrogénica. Medicada com prednisolona e tacrolimus. Encontrava-se internada por disfunção aguda do enxerto renal e TVP femoral, tendo cumprido ciclo de metilprednisolona, imunoglobulina e sob anticoagulação, quando notou diminuição súbita da força do hemicorpo esquerdo. Objetivou-se parésia facial central esquerda, disartria, hemiplegia e hemi-hipostesia esquerdas. TC-CE mostrou hipodensidade núcleo-capsular direita e angioTC excluiu oclusão de grande vaso. Nas 24h subsequentes apresentou agravamento do estado de consciência e picos febris de novo. Repetiu TC-CE com rápido aumento dimensional da lesão pré-existente condicionando efeito de massa. RM-CE confirmou LOE núcleo-basal, heterogénea, com hemorragia intralesional, restrição à difusão, captação de contraste periférico e edema perilesional sugestivos de cerebrite aguda. Analiticamente, elevação dos parâmetros inflamatórios, serologias infecciosas e hemoculturas, incluindo exame micológico negativas. PL não realizada por hipertensão intracraniana. Admitida na Unidade Neurocrítica por provável cerebrite infecciosa. Iniciou empiricamente cotrimoxazol, ceftriaxone e metronidazol, posteriormente ajustados para linezolid e meropenem. Sem indicação para intervenção neurocirúrgica. Evolução desfavorável com coma e sinais neurológicos focais do tronco cerebral. Óbito ao 19º dia de internamento. Realizado exame neuropatológico cerebral que documentou infeção fúngica disseminada com angioinvasão por provável fungo da ordem *Mucorales*.

Trata-se de um caso raro de cerebrite aguda como forma de apresentação inicial de mucormicose. Embora não seja a forma de apresentação mais comum, esta deverá ser equacionada em doentes com imunossupressão multifatorial.

EP-107 - SEQUENTIAL DEMYELINATING OPTIC NEURITIS IN IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION

André Jorge¹; Nathalia Ferreira¹; Sara Matos¹; Inês Pais¹; Daniela Pereira²; Ana Inês Martins^{1,3}; Argemiro Geraldo¹; Sónia Batista^{1,3}; João Lemos^{1,3}

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Optic neuritis is a common cause of unilateral central visual loss in the context of multiple sclerosis (MS), classically presenting with normal optic discs. Idiopathic intracranial hypertension (IIH) is commonly diagnosed in the context of headache, classically presenting with spared central vision and bilateral optic disc edema. We report a case of sequential demyelinating optic neuritis as the presenting manifestation of MS in a patient with concurrent bilateral optic disc edema due to IIH.

Case Report: A 39-year-old obese female presented with a 2-day history of painful vision loss OD. On exam, visual acuity (VA) was 20/80 OD, 20/20 OS, color vision was 8.5 OD, 17 OS, there was a RAPD OD, and mild optic disc edema in both eyes. Brain CT venography showed bilateral transverse venous sinus stenosis, CSF was normal and an opening pressure of 33cmH₂O. An inflammatory right optic neuropathy and concurrent IIH were diagnosed, and 5-day IV methylprednisolone and oral acetazolamide were initiated. Brain MRI showed multiple T2 hyperintense lesions including one in right optic nerve, and CSF analysis showed the presence of oligoclonal bands, supporting the diagnosis of MS-related posterior optic neuropathy. Six weeks later, she developed painful vision loss OS. VA was now 20/20 OD, 20/200 OS, color vision was 0 OD, 17 OS, there was a left RAPD, and pale disc edema OD and persistence of disc edema OS. Sequential demyelinating optic neuropathy was diagnosed, and 5-day IV methylprednisolone was repeated. After 1 month, VA fully improved OS, and the patient was started on dimethyl fumarate, while still on acetazolamide. After 6 months, optic disc edema subsided in both eyes, and temporal optic pallor was now evident, bilaterally.

Conclusion: The occasional co-occurrence of MS and IIH raises the possibility of sharing similar pathomechanisms and/or precipitants.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-108 - ENCEFALITE LÍMBICA EM DOENTE COM DOENÇA DE CROHN

Carolina Guerreiro¹; Jorge Ferreira¹; Mariam Cazola¹; Sara Rosa¹; Filipe Godinho¹; José Rosa¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

A doença de Crohn (DC) associa-se a grande variedade de manifestações extraintestinais. O envolvimento do Sistema Nervoso Central está pouco documentado. Apresentamos um caso de encefalite límbica numa doente com DC.

Mulher de 45 anos com história de DC em remissão. Transportada ao Serviço de Urgência por confusão e crise epiléptica tónico-clónica bilateral inaugural. A RM-CE evidenciou hipersinal T2/FLAIR dos hipocampos. O exame citoquímico do LCR não apresentou qualquer alteração e a pesquisa de vírus neurotrópicos incluindo HSV-1/2, HHV-6/7, HZV, CMV, EBV e Enterovírus foi negativa. Os exames culturais do LCR e soro foram negativos. A pesquisa de anticorpos anti-neuronais, anticorpos anti-NMDA-R, AMPA-1/2, GABA B1/B2, LGI1, CASPR2 e DPPX foi negativa. O EEG documentou lentificação da atividade de base no lobo temporal esquerdo. A enteroTC demonstrou um espessamento do íleo terminal, contudo sem alterações na endoscopia digestiva baixa.

A doente iniciou terapêutica com levetiracetam 1500mg bid e aciclovir 750mg tid, com suspensão do último após a pesquisa de vírus neurotrópicos negativa. Posteriormente, iniciou imunoglobulina 30g/dia com rápida melhoria clínica e recuperação completa em 5 dias. Até à data, não apresentou novos episódios sugestivos de crises epiléticas.

Reconhecemos a possível existência de outros anticorpos e vírus não testados devido a limitações logísticas. Todavia, a existência de achados sugestivos de encefalite límbica associada a DC sem evidência de outras causas aparentes levou ao estabelecimento de relação causal entre ambas as entidades. . As encefalites autoimunes são raras em doentes com DC e o seu mecanismo é pouco claro, pensando-se estar relacionado com um processo imune sistémico.

EP-109 - CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO COM DIAGNÓSTICO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA SEGUIDA NA CONSULTA DE ENFERMAGEM DE DOENÇAS DESMIELINIZANTES DO CHUC

Ana Baptista¹; Alda Melo¹; Georgina Gaspar¹; Isabel Ribeiro¹; Joana Marçal¹; Susana Santos¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra - CHUC

Introdução e Objetivo: A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença autoimune que afeta o Sistema Nervoso Central (SNC), progressiva, tendencialmente incapacitante, cujo curso da doença não é previsível. Em 2014, o CHUC implementou a Consulta de Enfermagem à pessoa com EM com o objetivo de promover os cuidados de saúde nesta população e capacitar a pessoa para a sua condição de saúde. É objetivo deste estudo fazer a caracterização da pessoa com EM acompanhada na Consulta de Enfermagem do CHUC.

Metodologia: Estudo observacional, transversal com recolha de dados retrospectivos. Foram incluídos no estudo pessoas com EM, que tiveram pelo menos uma consulta de enfermagem no ano de 2022, com consentimento informado. A amostra incluiu 150 participantes, com margem de erro de 6,9% (nível de significância 5%). Foram recolhidos dados demográficos, clínicos relativos à doença e informação específica da consulta de enfermagem.

Resultados: Do total de pessoas incluídas, 64,0% era do sexo feminino, com idade média de 43,4 anos (DP 11,6 anos). A maioria destas é casada (58,7%), profissionalmente ativa (77,4%) e com um grau de escolaridade ao nível do ensino superior (58,7%). Em termos de EM, 86,0% das pessoas têm EM surto-remissão, com um tempo mediano de diagnóstico de 8 anos (intervalo 1-38 anos). A maior parte das pessoas encontra-se a fazer medicação de administração em ambulatório (63,0%), 46,9% faz medicação por via oral, 36,4% por via endovenosa, 16,8% por via subcutânea; 24,3% faz um esquema posológico de 6 em 6 meses, 21,5% mensal e 36,8% diário. Em 2022, o número mediano de consultas de enfermagem realizado foi de 2, variando entre 1 e 6.

Conclusão: A caracterização da população com EM acompanhada na consulta de enfermagem do CHUC permite obter informação epidemiológica fundamental para melhorar a intervenção do enfermeiro e direcioná-lo para as necessidades reais desta população.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-110 - NEUROIMAGING FEATURES AND DIFFERENTIAL DIAGNOSIS IN DEMYELINATING DISEASES: A PICTORIAL REVIEW

Cristiano Esteves¹; Ângelo Neto Dias¹; Maria Ribeiro Gomes¹; Graça Sá¹; Carla Guerreiro¹

1 - Department of Neurological Imaging, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Multiple sclerosis (MS) stands as the most prevalent acquired demyelinating disorder affecting the central nervous system (CNS). Despite well-established diagnostic criteria, diagnosis remains challenging, as there is not an entirely specific diagnostic test available to differentiate MS and the various CNS demyelinating disorders. Magnetic resonance imaging (MRI) plays a crucial role in this diagnostic process. Despite white matter lesions on brain MRI being a common radiological finding, their morphology and distribution patterns can help differentiate CNS inflammatory diseases. Given the distinct therapeutic approaches, it is crucial the differentiation from other diseases in which demyelination is a feature (eg, neuromyelitis optica, myelin oligodendrocyte glycoprotein antibody associated disease and acute disseminated encephalomyelitis) and from non-demyelinating diseases (such as, chronic small vessel disease and other inflammatory, infectious and metabolic causes). In this pictorial review, we discuss characteristic imaging findings and distinctive features of CNS demyelinating disorders, based on clinical cases from the Neurological Imaging Department of a tertiary center.

EP-111 - OCT IN MULTIPLE SCLEROSIS: BEYOND THE OPTIC NEURITIS VERSUS NON-OPTIC NEURITIS UNIVERSE

Sara Matos¹; André Jorge¹; Inês Pais¹; Ana Inês Martins^{1,2}; Inês Correia^{1,2}; Carla Cecília Nunes¹; Maria Carmo Macário^{1,2}; Sónia Batista^{1,2}; João Lemos^{1,2}

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Optical tomography studies (OCT) in multiple sclerosis (MS) usually classify eyes as having had clinical optic neuritis (ON), subclinical ON, or as otherwise normal. We believe such approach undermines the importance of further including and classifying eyes with signs indicative of retrochiasmal/chiasmal disease (RCD/CD), which could add relevant information about disease status.

Objectives: To include and analyse eyes with RCD/CD in large database of MS patients.

Methods: We included eyes of MS patients who underwent OCT, and had information on disease duration, EDSS, and number of relapses. We further classified them as normal, or with findings indicative of clinical ON (diagnosed >6 months prior), subclinical ON (>7micra inter-eye retinal nerve fiber layer [RNFL] thickness difference and/or >4micra inter-eye ganglion cell layer [GCL] thickness difference), subclinical (non-localizing) involvement (color and/ or statistical RNFL/GCL map abnormalities not fulfilling criteria for subclinical ON, CD and/or RCD), subclinical or clinical CD (bilateral and congruent nasal GCL loss) and/or subclinical or clinical RCD (bilateral and congruent homonymous GCL loss).

Results: We included 273 eyes. 177 (64.8%) had an abnormal OCT (27.8% clinical visual relapses, 32.9% subclinical visual relapses, 4.0% both) (ON only (n=86, 31.5%), RCD/CD (n=36, 13.1%), non-localizing (n=55, 20.1%)). When comparing between normal, ON and RCD/CD eyes, disease duration in the right eye was different between groups (p=0.020), being greater in RCD/CD (p=0.019) and ON (p=0.029), than in normal eyes. Disease duration in the left eye was near-significantly different between groups (p=0.076), being greater in RCD/CD (p=0.037) than in normal eyes. Relapse rate in the 2 years prior in the right eye, was near-significantly different between groups (p=0.086), being greater in RCD/CD (p=0.036) than in ON eyes.

Conclusion: Retrochiasmal/chiasmal disease in OCT seems to be associated with greater disease duration and number of clinical relapses in the 2 years prior, in MS patients.

EP-112 - O TESTE DE BARRAGEM DE TOULOUSE-PIÉRON NA ESCLEROSE MÚLTIPLA SECUNDÁRIA PROGRESSIVA

Mafalda Soares¹; Patrícia Faustino¹; Sofia Peralta¹; Inês Gomes¹; João Sequeira¹; Carlos Capela¹; Filipa Ladeira¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A Esclerose Múltipla Secundária Progressiva (EMSP) caracteriza-se por um agravamento neurológico progressivo, independente da atividade inflamatória, com repercussão na função cognitiva. A transição para EMSP é frequentemente subtil e ainda não existem ferramentas de deteção eficaz. Alguns estudos têm sugerido que a bateria BICAMS ajuda a distinguir as pessoas com EMSP, por outro lado estes testes têm-se revelado insuficientes para uma avaliação criteriosa dos domínios cognitivos afetados na EM. O Teste de Barragem de Toulouse-Piéron (TP) é um instrumento psicométrico que avalia a atenção seletiva e sustentada, não afetadas pela idade ou escolaridade. A sua validação para a população portuguesa na doença de Alzheimer foi publicada em 2019 na Sinapse.

Objetivos: Compreender se o TP é um instrumento psicométrico útil na distinção entre EM Surto-Remissão (EMSR) e EMSP.

Metodologia: Foi administrado o TP em consultas de Neuropsicologia num centro de EM e analisadas as diferenças sócio-demográficas e clínicas entre os grupos com testes paramétricos.

Resultados: Foram incluídos 55 doentes: 43 mulheres, com idade média de 48,58 anos ($\pm 11,51$), 38 com diagnóstico de EMSR e 17 com EMSP. Quatro doentes com critérios EMSP estavam caracterizados como EMSR nos registos clínicos. O atraso médio de diagnóstico de EMSP foi de 1,25 anos (± 2). Os grupos eram diferentes quanto ao EDSS ($p=0,001$), respetivo score piramidal ($p<0,001$), e nível de escolaridade ($p=0,002$). A pontuação do rendimento de trabalho no TP foi diferente entre os grupos EMSR (60,53 $\pm 21,94$) e EMSP (35,46 $\pm 25,86$) ($p<0,001$).

Conclusões: Neste estudo, o TP, cuja administração é rápida e fácil, parece uma ferramenta interessante a introduzir na prática clínica para rastrear alterações na atenção concentrada, intimamente ligada aos processos mnésicos, que ocorrem em pessoas com EM, e fornecer dados relevantes sobre a possibilidade de um processo secundariamente progressivo.

EP-113 - IDENTIFICAÇÃO DAS NECESSIDADES DE SAÚDE DA POPULAÇÃO COM ESCLEROSE MÚLTIPLA (EM) SEGUIDA NA CONSULTA DE ENFERMAGEM DE DOENÇAS DESMIELINIZANTES NO CHUC

Georgina Gaspar¹; Alda Melo¹; Ana Baptista¹; Isabel Ribeiro¹; Joana Marçal¹; Susana Santos¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra - CHUC

Introdução e Objetivo: A EM é uma doença crónica, autoimune e desmielinizante do Sistema Nervoso Central. Não tendo cura, é objetivo das terapêuticas retardar a progressão da doença, reduzir o número de surtos e melhorar a qualidade de vida da pessoa com EM. Sendo o foco da consulta de enfermagem a capacitação da pessoa com EM para uma gestão eficaz do regime terapêutico, é objetivo deste trabalho fazer a caracterização das necessidades de saúde da pessoa com EM que frequentou a consulta de enfermagem de Doenças Desmielinizantes do CHUC, realizadas no ano de 2022.

Metodologia: Estudo observacional, transversal com recolha de dados retrospectivos. Foram incluídas no estudo 150 pessoas com EM, que tiveram pelo menos uma consulta de enfermagem em 2022 e que assinaram consentimento informado. Foi recolhida informação sobre as consultas de enfermagem realizadas nesse ano, para além de dados demográficos e clínicos.

Resultados: À data da última consulta de enfermagem, em 75% foi identificado o diagnóstico de gestão do regime terapêutico ineficaz, que inclui gestão do regime medicamentoso, exercício físico e dietético. Nas restantes consultas, em cerca de 30% dos casos foram identificados outros diagnósticos e realizados os respectivos ensinamentos. Nas situações em que foi feita capacitação da pessoa com EM, 58,7% demonstravam gestão do regime medicamentoso eficaz. Os casos não demonstrados estavam associados ao início de mudança de terapêutica e ocorrência de surtos. De referir que as mulheres, pessoas com terapêutica em regime de ambulatório e por via oral ou subcutâneo, evidenciam maior capacidade de gestão do regime medicamentoso.

Conclusão: O conhecimento da população com EM, permite identificar as suas necessidades com vista a uma efectiva capacitação. A consulta de enfermagem de EM assume a sua importância na eficácia da gestão do regime terapêutico para uma melhor resposta na gestão da doença e qualidade de vida.

EP-114 - SÍNDROME DE MARCHIAFAVA-BIGNAMI: IMPORTÂNCIA DA INTEGRAÇÃO CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA PARA O DIAGNÓSTICO

Carolina Correia¹; Sara De Carvalho²; Ana Isabel Almeida²; Rafaela Costa¹; Tiago Millner³; Luísa Sampaio^{2,4}; Jorge Pinheiro⁵; Carina Reis²; Mafalda Seabra^{1,6}; Joana Guimarães^{1,6}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Nélcio Mendonça, Funchal, Portugal; 4 - Departamento de Medicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 6 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A síndrome de Marchiafava-Bignami (SMB) caracteriza-se por desmielinização e necrose progressivas do corpo caloso (CC), decorrentes da neurotoxicidade associada ao consumo de álcool e défice de tiamina. Dada a inespecificidade dos sinais/sintomas associados à mesma, o seu diagnóstico requer um elevado índice de suspeição, e o contributo de achados imagiológicos compatíveis.

Caso Clínico: Homem, 53 anos, com antecedentes de abuso de álcool (5-10L/dia). Admitido no Serviço de Urgência por recusa alimentar, encefalopatia e alteração da marcha com uma semana de evolução. Demonstrava agitação e heteroagressividade, sem sinais neurológicos focais. O estudo analítico foi inocente. Realizou TC-CE que evidenciou lesão hipodensa envolvendo difusamente o CC. Esta, em estudo subsequente de RM-CE, demonstrou correspondente hiperintensidade em T2/FLAIR, restrição no estudo de difusão e associado ligeiro efeito de massa. Destacavam-se áreas de realce após contraste no joelho e esplénio do CC. Apresentava elevação do *relative cerebral blood volume* (rCBV), no estudo de perfusão, assim como da razão colina/creatina, redução da razão N-acetilaspártato/creatina e um pico de lactato, no estudo espectroscópico. Assim, a hipótese diagnóstica de neoplasia foi considerada. Realizou biópsia cerebral, que mostrou uma lesão necrótica, com infiltrado histiocitário e esferoides axonais, sem células neoplásicas. A RM-CE de controlo demonstrou resolução parcial da lesão. Apenas sob abstinência alcoólica e dieta adequada, o doente apresentou melhoria clínica progressiva, mantendo, contudo, alterações cognitivas à data de alta (MMSE 15/30). Quatro meses depois, apresentava melhoria significativa do estado neurológico (MMSE 27/30), com queixas de disfunção executiva e apraxia, mantendo hemi-inatenção visual.

Conclusões: Apesar da evolução imagiológica com recurso a técnicas avançadas em RM, o diagnóstico diferencial entre MBD e neoplasia do SNC permanece desafiante. Considerando a evolução clínica e imagiológica, na ausência de terapêutica, e achados imagiológicos e histopatológicos compatíveis com degradação da mielina e dano axonal, a SMB foi considerada o diagnóstico mais provável.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-115 - DESMIELINIZAÇÃO CENTRAL E PERIFÉRICA COMBINADA (CCDP): DIFERENTES APRESENTAÇÕES

Maria Carlos Pereira¹; João Moura¹; Márcio Cardoso²; Ernestina Santos^{1,3,4}

1 - Serviço de Neurologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUdSA); 2 - Serviço de Neurofisiologia do Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUdSA); 3 - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine (UMIB); 4 - Neuromuscular European Reference Network

Introdução: As doenças desmielinizante do sistema nervoso podem apresentar topografia central ou periférica, sendo a sua ocorrência simultânea ou sequencial rara. Denomina-se por desmielinização central e periférica combinada (CCDP), podendo ter um largo espectro de apresentações clínicas.

Casos clínicos: Dois doentes apresentaram-se pelos 27 anos com paraparésia arreflexa e hipostesia algica distal. A EMG mostrou uma polineuropatia desmielinizante. O primeiro caso, homem, apresentou semanas depois um agravamento sensitivo-motor associado a disfunção vesical, sinal de Babinski bilateral e nível sensitivo T6. A RM mostrou uma mielite transversa longitudinalmente extensa cervical. Realizou IgEV e plasmaferese, posteriormente metilprednisolona e rituximab IgEV com melhoria. O segundo, mulher, duas décadas após o diagnóstico de CIDP apresentou parésia do III par, com focos hiperintensos em T2/FLAIR periventriculares, assumindo-se o diagnóstico de esclerose múltipla. Fez metilprednisolona e IgEV por agravamento da CIDP. Esteve medicada com interferão beta-1a (2001-2015), mas está agora sob IgEV e corticoterapia. O terceiro doente, homem, apresentou aos 60 anos amaurose aguda bilateral, associada a parestesias e hiporreflexia dos membros inferiores. A RMN revelou hipersinal dos nervos óticos. A EMG mostrou uma polineuropatia desmielinizante aguda. Realizou corticoterapia e IgEV sem resposta, seguida de plasmaferese com escassa melhoria. Por último, homem que aos 9 e 21 anos teve nevrite ótica bilateral, hiperreflexia osteotendinosa e sinal de Babinski bilateral. Aos 43 anos iniciou tetraparésia arreflexa e hipostesia superficial e profunda distal. A RM mostrava focos de hipersinal T2/FLAIR na substância branca periventricular. A EMG evidenciou polineuropatia desmielinizante. Fez IgEV com resposta insuficiente, estando agora sob metilprednisolona EV mensal. Todos os doentes apresentavam estudo imunológico sérico negativo, nomeadamente anti-AQ4, anti-MOG, anti-neurofascina-155 e anti-contactina-1.

Conclusão: Os casos descritos salientam características clínicas e dúvidas inerentes ao diagnóstico e tratamento de doentes com CCDP. Esta é uma entidade a considerar quando a semiologia não é justificada por uma topografia isolada.

EP-116 - VANISHING WHITE MATTER DISEASE NO ADULTO

Margarida Santos¹; Alexey Shigaev¹; José Tomás²; Amélia Guilherme²

1 - ULSLA - Hospital do Litoral Alentejano; 2 - ULSCB - Hospital Amato Lusitano

Introdução: É uma leucodistrofia genética progressiva, autossómica recessiva, que resulta de mutações nas subunidades do gene EIF2B, afetando exclusivamente a substância branca. Embora seja comumente diagnosticada na infância ou adolescência, foram também relatados casos em adultos, com uma evolução mais gradual da disfunção cognitiva.

Caso Clínico: Mulher de 54 anos de idade, ex-advogada, sem antecedentes médicos relevantes mas sem acesso ao histórico clínico anterior. A paciente foi admitida para consulta devido a alterações cognitivas com uma evolução de aproximadamente 10 ano e epilepsia, já sob terapêutica anticonvulsivante.

Ao exame neurológico, apresentava desorientação espaço-temporal, parésia facial central bilateral leve e diminuição da força muscular de predomínio proximal nos membros inferiores. Observados sinais marcantes de lesão do primeiro neurónio motor, incluindo espasticidade generalizada, hiperreflexia e reflexos cutâneo-plantares em extensão. De referir também a presença do "alien limb syndrome" no membro superior direito.

Dos exames de imagem realizados destacam-se "lesões difusas e confluentes na substância branca dos hemisférios cerebrais, com maior envolvimento nas regiões frontal e parietal, sugestivas de leucoencefalopatia com esvaziamento da substância branca" na ressonância magnética crânio-encefálica. Sem outras alterações significativas ao nível da ressonância da coluna vertebral.

Pedido painel genético de leucodistrofia que confirmou a variante EIF2B5 - c.338G>A em homozigotia, associada à doença Vanishing White Matter (VWM).

Na reavaliação em consulta, a paciente mantinha-se institucionalizada, desorientada em todas as referências, completamente dependente de cuidadores para as atividades diárias, com incontinência urinária e intestinal, e sem capacidade de seguir instruções ou interagir adequadamente com outros.

Conclusão: A leucodistrofia de Vanishing White Matter é uma doença progressiva e debilitante, sem opções de tratamento curativo ou terapêuticas modificadoras de prognóstico. A evolução da doença nesta paciente, embora mais lenta do que nas variantes infantis, foi caracterizada por uma deterioração contínua e negativa de sua condição.

EP-117 - ESPASMOS TÓNICOS AB INITIO: UMA PISTA PARA NEUROMIELITE ÓPTICA

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹; Miguel Grunho¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os espasmos tónicos paroxísticos dolorosos (ETPD) correspondem a episódios paroxísticos, com duração de segundos, de postura tónica dos membros, por norma dolorosos, podendo ocorrer espontaneamente ou ser desencadeados por movimentos bruscos ou estímulos sensitivos. Embora inicialmente descritos na Esclerose Múltipla, estudos recentes têm sugerido uma incidência superior na Neuromielite Óptica (NMO), sendo esta mais fruste na doença associada a anticorpos anti-MOG.

Caso Clínico: Mulher de 33 anos, saudável, admitida por quadro, com duas semanas de evolução, de parestesias e diminuição da força muscular nos membros inferiores, coexistindo disfunção de esfíncteres e sensação de constrição torácica. No exame neurológico apresentava paraplegia espástica hiperreflexa com ETPD, sinal de Babinski presente bilateralmente, hipostesia algica e palestésica com nível sensitivo por D1, e sinal de Lhermitte. A RM encefálica e medular revelou mielite transversa longitudinalmente extensa cervico-dorsal, uma lesão cerebelosa central esquerda com contacto ependimário e outra periventricular occipital direita. A pesquisa de anticorpos Anti-Aquaporina-4 foi positiva (soro e LCR). Estabeleceu-se o diagnóstico de NMO. A doente realizou inicialmente ciclo de metilprednisolona EV, sem melhoria clínica, plasmaferese e novo ciclo de corticoterapia, sem resposta. Posteriormente, conhecidos os resultados dos anticorpos anti-Aquaporina-4, iniciou-se Rituximab. Para alívio sintomático das queixas sensitivas dolorosas foi instituída Gabapentina (suspendida por elevação das transaminases) e, posteriormente, coexistindo sintomas depressivos, Venlafaxina, com melhoria. Na reavaliação após quatro meses, apresentava melhoria parcial dos defeitos neurológicos com remissão dos ETPD.

Conclusões: Os ETPD são elementos semiológicos importantes, que devem ser particularmente valorizados perante um quadro de mielite transversa longitudinalmente extensa. Neste contexto, sobretudo se presentes logo na apresentação do quadro, os ETPD são muito sugestivos do diagnóstico de NMO. O reconhecimento da fenomenologia dos ETPD revela-se assim essencial, uma vez que estes têm, por si, um valor semiológico relevante, podendo constituir uma pista para um diagnóstico acertado.

EP-118 - ESPASMOS TÓNICOS AB INITIO: UMA PISTA PARA NEUROMIELITE ÓPTICA

Teresa Santana¹; Inês Rosário Marques¹; Miguel Grunho¹

1 - Hospital Garcia de Orta

Introdução: Os espasmos tónicos paroxísticos dolorosos (ETPD) correspondem a episódios paroxísticos, com duração de segundos, de postura tónica dos membros, por norma dolorosos, podendo ocorrer espontaneamente ou ser desencadeados por movimentos bruscos ou estímulos sensitivos. Embora inicialmente descritos na Esclerose Múltipla, estudos recentes têm sugerido uma incidência superior na Neuromielite Óptica (NMO), sendo esta associação mais fruste na doença associada a anticorpos anti-MOG.

Caso Clínico: Mulher de 33 anos, saudável, admitida por quadro, com duas semanas de evolução, de parestesias e diminuição da força muscular nos membros inferiores, coexistindo disfunção de esfíncteres e sensação de constrição torácica. No exame neurológico apresentava paraplegia espástica hiperreflexa com ETPD, sinal de Babinski presente bilateralmente, hipostesia algica e palestésica com nível sensitivo por D1, e sinal de Lhermitte. A RM-encefálica e medular revelou mielite transversa longitudinalmente extensa cervico-dorsal, uma lesão cerebelosa central esquerda com contacto ependimário e outra periventricular occipital direita. A pesquisa de anticorpos anti-aquaporina-4 foi positiva (soro e LCR). Estabeleceu-se o diagnóstico de NMO. A doente realizou ciclo de metilprednisolona EV (5 dias), sem melhoria clínica, plasmaferese e novo ciclo de corticoterapia, sem resposta. Posteriormente, conhecidos os resultados dos anticorpos anti-aquaporina-4, iniciou-se Rituximab. Para alívio sintomático das queixas sensitivas dolorosas foi instituída Gabapentina (depois suspensa por elevação das transaminases) e, posteriormente, coexistindo sintomas depressivos, Venlafaxina, com melhoria. Na reavaliação após quatro meses, apresentava melhoria parcial dos defeitos neurológicos, com remissão dos ETPD.

Conclusões: Os ETPD são elementos semiológicos importantes, que devem ser particularmente valorizados perante um quadro de mielite transversa longitudinalmente extensa. Neste contexto, sobretudo se presentes logo na apresentação do quadro, os ETPD são muito sugestivos do diagnóstico de NMO. O reconhecimento da fenomenologia dos ETPD revela-se assim essencial, uma vez que estes têm, por si, um valor semiológico relevante, podendo constituir uma pista para um diagnóstico acertado.

EP-119 - NEUROMIELITE ÓPTICA

Margarida Santos¹; José Tomás²; Alexey Shigaev¹; Amélia Guilherme²

1 - ULSLA - Hospital do Litoral Alentejano; 2 - ULSCB - Hospital Amato Lusitano

Introdução: Trata-se de uma patologia imuno-mediada do sistema nervoso central caracterizada por desmielinização severa e lesão axonal. A incidência desta condição varia de 0.5 a 4 até 10/100.000 indivíduos e é mais frequente entre os 35-45 anos e em mulheres.

Caso Clínico: Mulher de 53 anos, sem antecedentes relevantes, com parestesias no membro inferior direito e dois dias depois, perda de força e hipostesia em ambos os membros inferiores, acompanhada de incontinência urinária.

À observação com paraparesia de predomínio proximal, arreflexia nos membros inferiores e reflexos cutâneo-plantares em extensão. Observada hipostesia álgica com um nível aproximado em T3, com preservação da sensibilidade perianal e maleolar. Pedida tomografia cérvico-dorsal que descartou lesão compressiva medular e ressonância magnética dorsal que revelou uma extensa área de hipersinal em T2 de D3 a D6, caracterizada como sugestiva de enfarte medular agudo.

Com base nos achados clínicos, iniciou terapêutica com corticóides em alta dose, apresentando melhoria clínica e imagiológicamente com resolução praticamente total da lesão previamente observada. Pedida uma ressonância magnética crânio-encefálica que mostrava múltiplas lesões desmielinizantes periventriculares compatíveis com esclerose múltipla e iniciado tratamento com interferão beta-1a, que a doente não tolerou.

Meses depois, referia perda de visão inicialmente do olho esquerdo e posteriormente com progressão para ambos os olhos. Pedida pesquisa de anticorpos anti-aquaporina 4 (AQP4) que vieram negativos, mas admitido o diagnóstico de Neuromielite óptica com AQP4 negativo, e iniciado tratamento com Rituximab, com melhoria clínica.

Conclusão: A Neuromielite Óptica é uma doença neuroinflamatória rara e devastadora, caracterizada pela inflamação do sistema nervoso central e envolvimento do nervo óptico. É associada à presença de anticorpos contra AQP4, no entanto estão descritos casos com anticorpos negativos que desafiam o diagnóstico. O tratamento adequado, muitas vezes com terapêutica imunossupressora, como o Rituximab, pode resultar em melhorias substanciais na qualidade de vida dos pacientes.

EP-120 - O SINAL DE LHERMITTE COMO PREDITOR DE ALTERAÇÕES IMAGIOLÓGICAS E NEUROFISIOLÓGICAS NO DIAGNÓSTICO DE MIELOPATIA.

Miguel Pimenta¹; Mafalda Soares¹; Carolina Gavancho¹; Filipa Ladeira²; Inês Gomes²

1 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Departamento de Neurociências, Serviço de Neurologia; 2 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla

Introdução: O sinal de Lhermitte, descrito em 1917 por Marie e Chatelin, caracteriza-se por uma sensação de choque elétrico na região cervical induzida pela flexão passiva desta região. Embora classicamente associado à Esclerose Múltipla, este sinal tem sido frequentemente demonstrado na doença do espectro da Neuromielite Ótica e pode estar associado a outras etiologias de mielopatia, nomeadamente carenciais e compressivas.

Objetivos: Caracterizar a relação deste sinal clínico com padrões de alterações imagiológicas e neurofisiológicas em doentes com mielopatia.

Metodologia: Foram avaliados doentes internados por mielopatia no período compreendido entre janeiro de 2016 e agosto de 2023, nos quais foi pesquisado sinal de Lhermitte. Foi conduzida uma análise estatística para caracterização da amostra e associação com achados imagiológicos e neurofisiológicos.

Resultados: Dos 35 doentes incluídos, 13 apresentaram sinal de Lhermitte. Todos os doentes com sinal de Lhermitte apresentavam alterações imagiológicas medulares, por oposição a 72,3% dos doentes sem Lhermitte. De entre os doentes com tradução imagiológica, os doentes com Lhermitte apresentaram com mais frequência lesões cervicais (85%), e os restantes, lesões dorsais isoladas (31%). O segmento mais frequentemente afetado foi C3, contudo os mais associados à presença de Lhermitte foram C4 e D7. A presença de alterações dos potenciais evocados somatossensitivos (PESS) foi mais frequente nos doentes com Lhermitte, tanto nos membros superiores como inferiores. 94% dos casos apresentaram etiologia inflamatória. A única associação significativa foi a ausência de lesões longitudinalmente extensas nos doentes com Lhermitte ($p=0.003$).

Conclusões: Na nossa população, os doentes com mielopatia e sinal de Lhermitte apresentaram mais frequentemente mielite com tradução imagiológica e PESS alterados. Contrariamente à literatura, verificou-se maior prevalência de lesões cervicais não extensas. A aplicação desta metodologia a uma amostra maior poderá ajudar a compreender o potencial informativo deste sinal neurológico clássico.

EP-121 - AUTOIMMUNE ENCEPHALITIS ASSOCIATED WITH GABA-B ANTIBODY MIMICKING CEREBRAL INFARCTION

José António Padrão Mendes Da Silva Santos¹; Gabriel Wöbker¹

1 - Helios Universitätsklinikum Wuppertal

Introduction: Autoimmune encephalitis associated with antibody against GABA-B varies in its clinical presentation. The disease is difficult to distinguish from some other conditions without testing for anti-GABA-B antibody in blood serum or cerebrospinal fluid. Cerebral lesions are typically detected by magnetic resonance imaging (MRI) in the medial temporal lobe or hippocampus.

Clinical case: A 65-year-old man reported memory loss, convulsions, and disturbed consciousness before presentation in the emergency room. The left upper arm showed reduced autonomous movement after painful stimuli, and computed tomography angiography did not identify culprit blood vessels. A MRI showed abnormal hyperintensities in the left frontal lobe on T2 and fluid-attenuated inversion recovery sequences, restricted diffusion, and decreased cerebral blood flow. Screening for serum antibodies associated with autoimmune encephalitis detected antibody against GABA-B. A corticosteroid therapy, intravenous immunoglobulin therapy and plasmapheresis doesn't really improved symptoms. In this particular case, the patient did not have any type of cancer. However, subsequent analyses and diagnostics revealed the suspicion of a lung tumour, which, due to the patient's death, could not be confirmed.

Conclusion: The detection of autoantibodies against nerve or glial cells enables the early and specific diagnosis of autoimmune encephalitis in numerous neurological and psychiatric symptom complexes. This has also fundamentally changed the approach to immunotherapeutic treatment, as well the understanding of the underlying pathophysiology and triggering factors. The still growing number of new autoantibodies requires a regular update, as well the frequency of associated tumours and the antibody-specific spectrum of clinical symptoms, ranging from personality changes and cognitive disorders to epileptic seizures and movement disorders. Immunotherapy or tumor therapy can lead to a substantial or complete improvement of symptoms. In addition, there are allosteric agonists of the GABA-B2 subunit, which can block the antibody-blocked GABA-B1 subunit and thus represent a potential therapeutic option.

EP-122 - CARACTERÍSTICAS DA POPULAÇÃO SOB TERAPÊUTICA COM BACLOFENO INTRATECAL PARA A ESPASTICIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR PORTUGUÊS

Carolina Guerreiro¹; Sara Rosa¹; Mariam Cazola¹; Teresa Pinheiro¹; Joaquim Monteiro¹

1 - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: A espasticidade define-se como o aumento anormal do tónus muscular acompanhado de hiperreflexia, resultante de múltiplas doenças neurológicas, tendo grande impacto na autonomia e qualidade de vida. A terapêutica intratecal com baclofeno é uma alternativa eficaz e segura à terapêutica oral, e é bem tolerada pela maioria dos doentes.

Métodos: De forma a esclarecer os efeitos e segurança desta terapêutica, colhemos retrospectivamente dados dos doentes tratados com bombas perfusoras intratecais de baclofeno no CHULC entre o ano de 2007 e 2022. Foram colhidas as características demográficas, etiologias, datas de colocação e substituição das bombas e tratamentos adjuvantes realizados. Caracterizámos clinicamente a população utilizando as escalas de Ashworth e Penn.

Resultados: Num total de 22 doentes, ocorreram 3 óbitos e 2 perdas de seguimento. Houve um predomínio de doentes do sexo masculino (68,2%), com paraparésia (59,1%) de origem traumática (68%). Outras etiologias incluíram paralisia cerebral espástica (18%), esclerose múltipla (4,5%) e neoplasia cerebral (4,5%). A mediana da escala de Ashworth foi 3 e a mediana da escala de Penn foi 2, em período pós-operatório. A semivida média das bombas foi de 8,75 anos, concordante com a literatura, sendo a necessidade de substituição de bateria a principal razão da sua troca (92,4%). Registou-se apenas uma migração de cateter e uma infeção do local cirúrgico. Cerca de 27,3% dos doentes encontravam-se sob tratamento adjuvante, sendo a toxina botulínica o mais utilizado (66%).

Conclusão: A terapêutica intratecal com baclofeno é uma alternativa segura no tratamento da espasticidade, com reduzida taxa de complicações. O baclofeno parece ser particularmente eficaz no tratamento dos espasmos musculares. As características clínicas e técnicas da população analisada estão em concordância com a literatura.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-123 - BRINGING THE EYE TRACKER TO THE NEUROLOGY CLINIC - TESTING YOUR BRAIN WHILE WAITING FOR YOUR APPOINTMENT

João Lemos^{1,3}; Francisco Cidade²; João Castelhana⁴; Inês Pais¹; Sara Matos¹; André Jorge¹; Ana Inês Martins^{1,3}; Isabel Santana^{1,3}

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Physical Engineering Department, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 4 - CiBIT, Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Portugal

Introduction: Eye movement research has been performed in virtually all neurological disorders. Still, for a rigorous assessment, eye trackers, mostly located at neuroscience labs so far, are required. Not surprisingly, ocular motor research up til now is often underpowered and study groups are relatively small, which might be related, among other factors, to the complexities inherent to an assessment performed distant from the clinical setting, as well as the requirement of specialized technicians to run the protocols and analyze the data. Therefore, “user-friendly” eye trackers, located “in the clinic”, using simple ocular motor protocols, and providing simplified outputs to the clinician are mostly needed.

Objectives: To describe the full implementation process of an eye tracker and eye movement protocol in the Outpatient Neurology Clinic at CHUC.

Methods: An eye tracker was strategically placed in one of the rooms of the Outpatient Neurology Clinic at CHUC. A literature search was performed to choose a simple and standardized ocular motor protocol. Further tailoring of the protocol was performed.

Results: Demons protocol was chosen. The latter constitutes a recent international effort to standardize eye movements assessment. Fixation, prosaccades, pursuit, and antisaccades tasks were included, totalling ~15min. We then tailored Matlab scripts, designed to cater to the specific analytical requirements of each task, and created an intuitive Graphical User Interface (GUI), to enable clinicians with limited Matlab coding expertise to efficiently navigate through the process. Two output reports were created: (1) a comprehensive Excel spreadsheet, to be used in research; (2) An array of crafted visualizations showcases, to be used in the clinic. Around 300 acquisitions have been made, spanning multiple sclerosis, Parkinson's disease, and Alzheimer's disease patients.

Conclusions: A user friendly eye tracker in the clinic has the potential to provide large data sets, ultimately solidifying our knowledge in neurological diseases.

EP-124 - “NEUROPATIA ÓPTICA BILATERAL ASSOCIADA À AMIODARONA: UM DIAGNÓSTICO DESAFIANTE”

Beatriz Medeiros^{1,2}; Olinda Faria⁴; Ricardo Reis^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Açores, São Miguel; 3 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto

A amiodarona é um antiarrítmico frequentemente utilizado, mas cujo uso se encontra limitado pela potencial toxicidade. A toxicidade associada à amiodarona pode afetar uma multiplicidade de órgãos, e parece ser dose-cumulativa. A alteração visual mais comumente associada a este fármaco é a queratite verticillata, mas também estão relatadas catarata subcapsular anterior, maculopatia e neuropatia óptica. Não existem dados robustos sobre a prevalência da neuropatia ótica associada à amiodarona (NOAA), porém estima-se que esta seja inferior a 2%. Importa salientar que a NOAA partilha muitas semelhanças com a neuropatia óptica isquémica anterior (NOIA) não arterítica, o que pode dificultar o seu diagnóstico. Existem, no entanto, algumas características clínicas que podem auxiliar no diagnóstico da NOAA, tais como: início insidioso, progressão lenta e envolvimento tipicamente bilateral.

Apresentamos o caso de um homem de 71 anos, com antecedentes de NOIA OD. Após internamento por endocardite infecciosa e cardiomiopatia induzida por taquicardia, tratada com amiodarona, iniciou quadro de diminuição da acuidade visual, bilateral e lentamente progressivo ao longo de um ano. Não há registos de utilização de outros fármacos reconhecidamente retinotóxicos ou neurotóxicos. Analisando o histórico de OCT, é notória a perda unilateral da camada de fibras nervosas (CFN) em OD, pré internamento, com posterior edema ligeiro OD 5 meses após o internamento e com perda bilateral, simétrica, da CFN ao ano após o internamento. A avaliação dos campos visuais apresenta boa correlação com os achados do OCT. Neste contexto, foi assumido diagnóstico presuntivo de NOAA e descontinuada terapêutica com amiodarona, com estabilidade visual e cardíaca.

Com este caso clínico pretende-se retratar o diagnóstico desafiante da NOAA, feito na larga maioria das vezes na base da presunção. A integração cuidada dos antecedentes, dos elementos clínicos e meios complementares é fundamental no diagnóstico desta entidade com algum potencial de reversão.

EP-125 - MIOQUIMIA FACIAL COMO APRESENTAÇÃO DE LESÃO EXTRÍNSECA DA PONTE

Rita De Sousa¹; Rúben Cardoso²; Gonçalo Costa²; João Lemos³; Sílvia Carvalho¹; Diogo Carneiro³

1 - Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: As mioquimias são movimentos involuntários raros da face. Apesar de geralmente benignas quando palpebrais, o envolvimento perioral ou em associação com outros sinais neurológicos requer a exclusão de lesão estrutural. A causa mais frequente de mioquimia facial é uma lesão desmielinizante da ponte. No entanto, podemos encontrar este sintoma em associação a glioma, siringomielia ou síndrome de Guillain- Barré, entre outros.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, 33 anos de idade, sem antecedentes patológicos, que se apresentou no Serviço de Urgência com queixas de alteração da sensibilidade e movimentos involuntários episódicos na hemiface esquerda, nos últimos 2 meses. Os movimentos tinham predomínio perioral e envolviam ocasionalmente a pálpebra inferior. Ao exame objetivo, a doente apresentava mioquimias faciais periorais à esquerda, hipostesia nos territórios V2 e V3 ipsilateralmente, com diplopia binocular horizontal em levoversão. A TC-CE revelou uma formação hipodensa extra-axial, com densidade aproximada à do líquido cefalorraquidiano, centrada à cisterna do ângulo ponto-cerebeloso esquerdo, com extensão superior à cisterna ambiens e inferior à cisterna latero-bulbar esquerda. Esta formação comprimia a vertente lateral do mesencéfalo, protuberância, região anterior contígua do hemisfério cerebeloso esquerdo e deformava o quarto ventrículo. As características de sinal e topografia em RM-CE apontaram para o diagnóstico de quisto epidermóide. A análise patológica, após remoção cirúrgica, confirmou o diagnóstico imagiológico. Em consulta de reavaliação, 1 mês depois, a doente apresentava melhoria das queixas iniciais.

Conclusões: Osquistos epidermóides intracranianos são lesões raras, habitualmente congénitas, cujo efeito compressivo pode levar à disfunção dos pares cranianos. Apesar da sua localização no ângulo pontocerebeloso condicionar frequentemente afeção do nervos trigémio e facial, com nevralgia e/ou espasmo da hemiface, as mioquimias faciais são manifestações raras desta lesão e têm valor localizador, dirigindo o exame complementar.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-126 - THE CLINICAL VALUE OF FUNCTIONAL MAGNETIC RESONANCE IMAGING IN FUNCTIONAL HEMIANOPIA

Roberto Mendes Franco¹; Otília C. D'almeida^{2,3}; Miguel Raimundo^{2,3,4}; Pedro Fonseca^{2,3,4}; Sara Matos⁵; André Jorge⁵; Ana Inês Martins^{3,5}; Miguel Castelo-Branco^{2,3}; João Lemos^{3,5}

1 - Neurology Department, Dr. Nélio Mendonça Hospital, Funchal, Portugal; 2 - CIBIT, Institute for Nuclear Sciences Applied to Health (ICNAS), University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Ophthalmology Department, Coimbra University and Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 5 - Neurology Department, Coimbra University and Hospital Centre, Coimbra, Portugal

Introduction: Functional visual loss presents a challenge in clinical practice, where no organic etiology for visual impairment can be identified. Its classical diagnostic approach includes the use of directed bedside techniques, visual evoked potentials (VEP) and electroretinography, among other. The latter testing can be cumbersome and not always diagnostic. We investigated the use of population receptive field (pRF) mapping, a functional magnetic resonance imaging (fMRI) technique mostly used in research to study visual function in cortical visual areas, to support the diagnosis of functional hemianopia in the clinical setting.

Case Report: A 27-year-old previously healthy female patient presented with a 6-month history of blurred vision in both eyes. The afferent visual exam, including confrontational visual fields, was normal. Computerized perimetry showed a left homonymous and congruous dense hemianopia. The later assessment was considered reliable, as she had no false positive or negative trials, or fixation losses. Still, an initial perimetry performed in an outside institution documented incongruous non-localizing visual field defects in both eyes. Brain MRI, EEG, and VEP were unremarkable. The fMRI stimulation, presented binocularly, showed similar pRF maps between hemispheres, indicating preservation of visual function, image topography, and visual field resolution between the left and right hemifields. Repeated brain MRI and perimetric assessment showed no changes over the course of 20 months. Macular optical coherence tomography showed no signs of homonymous transsynaptic retrograde degeneration either. The diagnosis of functional hemianopia has been explained, and the patient was reassured.

Conclusion: Cortical mapping of population receptive fields might be a feasible and helpful tool in the clinical assessment of functional visual loss.

EP-127 - CLIPPERS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Diana Valente¹; Inês Gil²; Catarina Félix^{1,3}; Carlos Basílio¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Hospital de Faro; 3 - Departamento de Ciências Biomédicas e Medicina, Universidade do Algarve

Introdução: CLIPPERS (chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids) representa uma síndrome inflamatória rara do sistema nervoso central, descrita primeiramente em 2010, que afeta sobretudo a protuberância e estruturas romboencefálicas adjacentes. Apresenta uma combinação variável de sintomas subagudos referentes ao tronco cerebral e uma aparência característica em ressonância magnética (RM) com realce puntiforme de aspeto em “salt and pepper”. É clínica e imagiológicamente responsiva ao tratamento com corticoides.

Caso clínico: Apresentamos o caso de uma mulher de 27 anos, previamente saudável, admitida no serviço de urgência por quadro de evolução de 2 semanas de cefaleia e vertigem. Ao exame neurológico, apresentava sacadas lentas e hipométricas, nistagmo não esgotável na levoversão e hemihipoestesia direita. O estudo analítico realizado, incluindo autoimunidade sistémica, não revelou alterações. Na RM objetivou-se hipersinal T2 protuberancial com captação de contraste pontilhado evidente em T1/SE. A avaliação citoquímica, cultural, imune e de agentes de encefalite/meningite do LCR após punção lombar revelou-se normal. Pela hipótese diagnóstica de CLIPPERS iniciou corticoterapia com regressão completa de sintomas. Na reavaliação por imagem observou-se desaparecimento da captação de contraste na área descrita.

Conclusões: O diagnóstico de CLIPPERS é desafiante, requerendo estudo extenso para exclusão de outras entidades. As suas características sugerem uma patologia imunomediada. Não está claro se constitui uma doença por si ou constitui uma manifestação de outras doenças conhecidas. Não obstante, os clínicos devem estar cientes da sua existência para que os benefícios da introdução precoce de corticoterapia não sejam perdidos. Por seguir um curso recorrente pode ser necessário iniciar agentes poupadores de corticoides para evitar efeitos adversos e alcançar uma melhoria sustentada.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-128 - DRUG INTERACTIONS: IS THERAPEUTICAL RECONCILIATION AN EFFECTIVE WEAPON TO MINIMISE IT?

João Cardoso¹; Ana Morgadinho¹; Carolina Cunha¹; Cláudia Barata¹; Cristiana Silva¹; Inês Costa¹; Isabel Santana¹; João Sargento¹; José Feio¹; Júlia Matos¹; Marília Rocha¹; Sónia Batista¹

1 - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introduction: Drug interactions occur when a drug's mechanism of action is affected by the concomitant administration of substances such as other drugs or foods and beverages. The cause is often inhibition of, or less effective action, of the specific receptors available to the drug. This influences drug molecules to bind to secondary targets, which may result in unwanted side-effects.

Objectives: To evaluate the results of a collaborative therapeutic reconciliation procedure (TRP) between neurologist and hospital pharmacist, comparing the drug-drug interactions' profiles in admission and in discharge, in a neurology department.

Methods: Retrospective study, between January and March 2023, including patients with reported polimedication (at least 5 medicines of continuous use, excluding SOS) in the medication record at admission. Demographic, clinical and safety data were evaluated, considering only the drug-drug interactions classified as X and C in the Lexicomp drug checker tool.

Results: Included 35 patients, 60% female (n = 21) and 40% male (n = 14), with mean age of 72.6 years. In admission they showed a median profile of 0.4 X-drug-drug interactions (n = 14) and 5.2 C-drug-drug interactions (n = 183). In discharge, the comparative data was 0.1 X-drug-drug interactions (n = 5) and 3.3 C-drug-drug interactions (n = 116). The most frequent mechanism overall is pharmacodynamic synergism (27.9% in admission vs. 25.6% in discharge). Acetylsalicylic acid (13.4%) and furosemide (10.1%) are the active substances most commonly involved, in all wards of the department. It was observed a 64.3% reduction in X-drug-drug interactions (p = 0.010) and 36.6% in C-drug-drug interactions (p = 0.017), both with statistical significance.

Conclusion: In our population, the application of a TRP by neurologist and pharmacist team led to a significative decay of medication errors in this population. TRP should generally be extended to polimedicated patients who are admitted at the hospital wards.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-129 - MONONEUROPATIA MÚLTIPLA CONFLUENTE E VASCULITE SERONEGATIVA

Romana Rodrigues¹; Alexandre Montalvo¹; Miguel Schön¹; Filipa Dourado Sotero^{1,2}; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Luísa Albuquerque^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: As vasculites podem associar-se a mononeuropatias múltiplas, sendo clássico o exemplo do lupus, crioglobulinemias e das vasculites ANCA (poliangeíte microscópica, granulomatose com poliangeíte e granulomatose eosinofílica com poliangeíte).

Caso clínico: Homem, 60 anos, com antecedentes de asma, sinusopatia, polipose nasal e hiperesossinofilia, sem tratamento. Admitido por dor lombar com irradiação aos membros inferiores e diminuição súbita de força proximal do membro inferior esquerdo após queda. EMG sugestivo de polirradiculopatia lombar e RM mostrou canal estenótico lombar. Realizou pulso de metilprednisolona 1g com melhoria clínica. Um mês depois apresentou parestesias com envolvimento sucessivo do dorso mão esquerda, seguido de 4º e 5º dedos da mão direita. Dias depois referia envolvimento da planta, dorso e bordo externo do pé direito e posteriormente 4º e 5º dedos da mão esquerda e face externa da perna esquerda. Referia falta de força muscular com limitação nos movimentos finos das mãos e na marcha. Apresentava nos 4 meses anteriores diarreia e perda de peso (20kg). No exame neurológico objetivava-se defeito de força muscular distal, com diferentes graus, respeitando padrão de múltiplos nervos periféricos, arreflexia, hipostesia em meia e luva e erros posturais até joelho à esquerda e nos dedos do pé à direita. Laboratorialmente anemia, neutrofilia, eosinofilia, VS 54mm e PCR 13mg/dL. O estudo de diabetes, autoimunidade (antiMPO, c-ANCA, anti CCP), ECA, hepatite C, crioglobulinas e líquido não apresentavam alterações. O EMG mostrou envolvimento sensitivo-motor dos 4 membros, axonal e simétrico. Admitiu-se o diagnóstico de mononeuropatia múltipla confluyente e granulomatose eosinofílica com poliangeíte. Cumpru pulso de metilprednisolona, seguido de ciclofosfamida, com melhoria neurológica e sistémica.

Conclusão: A mononeuropatia múltipla confluyente pode mimetizar uma polirradiculopatia ou polineuropatia. No espectro das vasculites, especificamente na poliangeíte eosinofílica granulomatosa a taxa de positividade anti c-ANCA é inferior a 50%, tornando decisivo um rápido diagnóstico clínico e tratamento agressivo

EP-130 - ENCEFALOPATIA COM EDEMA CEREBRAL MULTIFOCAL REVERSÍVEL

Cátia Oliveira¹; Ana Azevedo¹; Rita Castro¹; Luís Fontão¹

1 - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: O edema cerebral multifocal é uma situação clínica invulgar, remetendo para múltiplas etiologias e que incluem neoplasias, infeções e doenças inflamatórias.

Caso Clínico: Mulher de 64 anos com antecedentes de HTA não medicada e carcinoma urotelial de baixo grau tratado em 2014 com cirurgia. Apresentava-se com sintomas de disfunção cognitiva nos domínios de linguagem, mnésico e visuospacial a progredir nas quatro semanas antecedentes. Sem história de crises epiléticas ou sintomas psiquiátricos. Ao exame neurológico observava-se TA 170/73mmHg, perturbação da atenção e disfasia mista. Realizou TC-CE e RM-CE, onde se visualizavam exuberantes lesões sugestivas de edema (hiperintensas em T2/FLAIR), em território cortico-subcortical frontal anteriores, temporoparietal e occipital bilateralmente, bem como no tronco cerebral, hipocampo esquerdo e núcleos caudados. Não havia captação de contraste nem alterações da morfologia vascular arterial ou venosa. Iniciou controlo agressivo da TA e foi internada no Serviço de Neurologia. O estudo do LCR revelou apenas hiperproteínorraquia, com bacteriológico e painel PCR de bactérias e vírus negativos. Na persistência de alterações clínicas e imagiológicas realizou 1g de Metilprednisolona por 5 dias. O estudo de neoplasia oculta, auto-imune sistémico, anticorpos anti-neuronais, anti-MOG, anti-aquaporina 4, bandas oligoclonais, pesquisa de vírus JC e serologias víricas – negativos. Apresentou melhoria clínica e imagiológica após o controlo da TA e corticoterapia. Três meses depois persiste ligeira disfunção cognitiva de predomínio mnésico e visuoespacial e na RM-CE de controlo apresenta resolução completa do edema, mas são visíveis algumas microhemorragias corticais frontais à direita.

Conclusões: Apresenta-se um caso clínica e imagiologicamente exuberante de uma encefalopatia acompanhada de edema cerebral vasogénico multifocal reversível. Dada a evolução clínica e características radiológicas colocam-se uma apresentação atípica de uma síndrome de encefalopatia posterior reversível ou uma angiopatia amiloide cerebral inflamatória como principais hipóteses diagnósticas. Os restantes exames negativos excluíram outras etiologias neoplásicas, auto-ímmunes e infecciosas.

EP-131 - ACHADOS POSITIVOS NA PESQUISA DE AC.ANTI-NEURONAIS EM REGIME DE AMBULATÓRIO E INTERNAMENTO

Mariana Alves Vargas¹; [Ana João Marques¹](#); André Costa¹; Ana Graça Velon¹

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

Introdução: O conhecimento científico na área da neuroimunologia tem apresentado um crescimento significativo, com um número cada vez maior de ac.anti-neuronais e fenótipos clínicos descritos, potencialmente tratáveis.

Objetivo: Descrever os achados da pesquisa de ac.anti-neuronais no internamento e consulta.

Metodologia: Estudo retrospectivo de 01/01/2020 a 31/12/2022. Dados de registos clínicos. Definimos 3 grupos: (1) Ac.anti-neuronais positivos e diagnóstico clínico de encefalite auto-imune/paraneoplásica (EA.EPn) (2) Ac.anti-neuronais positivos, sem clínica sugestiva e com diagnósticos alternativos (S/EA.EPn) (3) Resultados de significado incerto na imunofluorescência indirecta (IF), sem positividade para os ac.anti-neuronais conhecidos e sem clínica sugestiva (Sig. incerto).

Resultados: Pesquisa de ac.anti-neuronais com achados positivos em 53/184 (29%). Diagnóstico clínico de encefalite auto-imune/paraneoplásica em 4/53 (8%), apresentando respetivamente positividade ac.anti-NMDAR (LCR); ac.anti-LGI1; ac.anti-GAD65 e ac.anti-anfifisina. Restantes doentes: S/EA.Pn n=16 (30%) | Sig. incerto n=33 (62%). S/EA.EPn: ac.anti-GAD65+ n=11 (65%) | ac.anti-PNM2+ n=2 (12%) | ac.anti-anfifisina+; anti-Yo+; anti-NMDA-R+ e anti-CRMP5+ n=1 (6.2%) respetivamente. Todos apresentaram títulos fracos, ausência de concordância entre os resultados da imunofluorescência indirecta (IF) e imunoblott e negatização em determinações subsequentes. Sig. incerto: astrócitos+ n=15 (45%) | neurofilamentos n=13 (39%) | neurofilamento+astrócitos n=2 (6%) | vasos sanguíneos n=1 (3%).

Comparando os grupos:

- (1) Encefalite auto-imune clinicamente provável pelos critérios de Grauss: EA.Pn 50% (NMDA-R e LGI1) | S/EA.EPn 16% | Sig. incerto 25%.
- (2) Tempo de evolução ≤ 3 meses: EA/EPn 50% | S/EA-PF 56% | Sig. incerto 51%.
- (3) Achados do LCR ou na RM-CE sugestivos: EA/EPn 50% | S/EA-PF 11% | Sig. incerto 12%.
- (4) Evolução clínica comparável entre S/EA-PF e Sig. incerto.

Conclusão: O diagnóstico das encefalites auto-imunes/paraneoplásicas deverá ser estabelecido conjugando achados clínicos e para-clínicos. Os critérios de Grauss apresentam elevada especificidade com sensibilidade aceitável, tal como observado na nossa amostra.

Nos restantes casos o significado deverá ser avaliado de forma criteriosa. Esclarecimento de achados dúbios através da determinação de ac.anti-neuronais por duas metodologias distintas e a avaliações repetidas perante títulos baixos.

A positividade na IF contra astrócitos e neurofilamentos constituiu o achado mais frequente em doentes com suspeita de EA/EPn na nossa amostra, estando o seu significado clínico ainda por determinar, postulando-se que poderão constituir eventuais by-standers em processos de neuro-inflamação em resposta a dano neuronal.

EP-132 - O PAPEL DA CORRELAÇÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA EM SÍNDROMES NEUROLÓGICAS INCOMPLETAS - UM CASO CLÍNICO

André Aires Fernandes¹; Sofia Vedor²; Carina Reis²; Carlos Ferreira³; Joana Guimarães¹; Luís Braz¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Urologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: A identificação de uma síndrome neurológica auxilia na localização da lesão. Lesões incompletas produzem síndromes incompletas, dificultando o diagnóstico topográfico.

Caso clínico: Homem de 41 anos, com antecedentes de dislipidemia e estenose do colo vesical. Observado em consulta-externa de Neurocirurgia por alteração sensitiva nadegueira e retenção urinária com necessidade de algaliação com 3 meses de evolução (após trauma da região lombossagrada). Internado para realização urgente de RM coluna dorsolumbar sem evidência de lesões compressivas nem alterações da morfologia ou características de sinal medular. Excluída uropatia obstrutiva infravesical, mediante observação por Urologia. À observação por Neurologia foi objetivada hipostesia álgica em sela e no bordo lateral do pé direito com reflexo aquiliano hipocinético à esquerda e abolido à direita, sem déficit motor. A electromiografia/estudos de condução nervosa dos membros inferiores e a electromiografia do músculo esfíncter anal externo revelaram-se normais. A punção lombar mostrou hiperproteiorráquia (0.93mg/dL), 2 células u/L, sem consumo de glicose e estudo infeccioso negativo (herpes 1/2, VZV, CMV, EBV); sem bandas oligoclonais no LCR. Estudo imune sérico negativo, incluindo anticorpos anti-MOG, NMO, ANA e onconeuronais. Repetiu estudo de RM dirigido ao cone medular, que perante elevada suspeição clínica, manifestou fruste hipersinal em T2/TSE no epicone, de provável natureza inflamatória, sem evidência de lesões no estudo do restante neuroeixo. Decidido iniciar pulsos de metilprednisolona durante 5 dias e corticoterapia oral de manutenção. Perante discreta melhoria dos sintomas, foi possível a desalgalização. Dado persistência das queixas sensitivas e alteração esfíncteriana, optou-se por adicionar IVIG à corticoterapia oral.

Conclusão: Pequenas lesões no epicone medular podem estar associadas a síndromes do cone incompletos e consequentemente de difícil deteção na ausência de elevada suspeição clínica. Apesar da importância dos métodos complementares de diagnóstico, o exame neurológico constitui ainda o principal alicerce da marcha diagnóstica.

EP-133 - A FACE OCULTA DO LÚPUS PÉRNEO: NEUROSSARCOIDOSE

Danna Krupka¹; Marta Magriço^{1,2}; Filipa Serrazina¹; Manuel Salavisa¹

1 - Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental - Hospital de Egas Moniz - Serviço de Neurologia; 2 - Primeira autoria partilhada

Introdução: O Lúpus Pérneo e a Doença de Perthes-Jungling representam manifestações cutâneas e músculo-esqueléticas raras da Sarcoidose. A afeção do SNC é descrita em estadios mais avançados destas variantes da doença.

Caso clínico: Homem de 60 anos, com antecedentes de Diabetes Mellitus tipo II e ainda sarcoidose com envolvimento exclusivamente cutâneo (Lúpus Pérnio, 2012) e articular (Perthes-Jungling, 2013), medicado cronicamente com deflazacorte 6mg. Agravamento clínico com polidipsia e poliúria de novo. Admitido no Serviço de urgência por alteração do estado de consciência, onde foi objetivada hipoglicémia de 40mg/dL.

Admissão em Unidade de Cuidados Intensivos por choque distributivo refratário. Melhoria clínica após introdução de hidrocortisona em esquema, admitindo-se insuficiência supra-renal, interpretada, inicialmente, como iatrogénica a corticoterapia crónica prévia. Durante o internamento, objetivada poliúria sem estímulo diurético (7-8L/24h), associado a hipernatremia hipo-osmolar. O doente apresentava-se encefalopático, com limitação bilateral da excursão ocular horizontal e da infraversão do olho esquerdo e compromisso campimétrico bi-temporal. Na suspeita de envolvimento do SNC em doente com sarcoidose com envolvimento cutâneo e articular prévio, prosseguiu-se para o estudo da restante função hormonal, identificando-se hipogonadismo hipogonadotrófico (FSH < 1.0 U/L e LH 1.08 U/L) e ainda défice de hormona de crescimento (IGF1 49.50ng/mL). RMN-CE com administração de gadolínio documentou reforço de sinal do eixo hipotálamo-hipófise/diencéfalo e envolvimento leptomeníngeo adjacente. Admitiu-se progressão da Sarcoidose ao SNC e iniciou curso de 5 dias de metilprednisolona 1000mg endovenosa, seguido de prednisolona oral 1mg/Kg/dia e, posteriormente, metotrexato até 20mg/semana. Verificou-se melhoria clínica progressiva após terapêutica dirigida.

Conclusão: Apesar de incomum, a expressão neurológica de sarcoidose limitada ao compartimento cutâneo-articular comporta um risco elevado de morbilidade e mortalidade. O clássico acometimento diencefálico e o desequilíbrio consequente dos eixos hormonais hipotalâmicos pode apresentar-se como falência multiorgânica sistémica e mascarar assim o envolvimento do Sistema Nervoso Central.

EP-134 - INTOXICAÇÃO A COGUMELOS AMANITA MUSCARIA COMO MIMETIZADOR DE AVC

Joana Barbosa¹; Rui Matos¹; Cristina Rosado Coelho¹

1 - Centro Hospitalar de Setúbal

Os isoxazóis neurotóxicos presentes nos cogumelos Amanita Muscaria, têm efeito tanto excitatório como inibitório do SNC, causando alucinações, confusão, agitação, crises epiléticas e potencialmente coma. Existem poucos casos descritos desta intoxicação, pelo que há ainda muito por esclarecer.

Apresentamos uma mulher de 50 anos, trazida ao SU por um quadro de instalação súbita de alteração da linguagem. Ao exame neurológico salienta-se afasia mista com erros de nomeação, pausas anómicadas, défice de compreensão acompanhada de disartria. Pontuava 7 no NIHSS. Registaram-se períodos de confusão, preservação do discurso e mioclonias assíncronas e politópicas. O estudo analítico, TC e Angio-TC de crânio e pescoço foram inocentes. Iniciou terapêutica com fármaco anti-epilético sem benefício inicial. Considerou-se a hipótese diagnóstica de AVC isquémico agudo e, na ausência de contraindicações e considerando a janela terapêutica estreita, iniciou alteplase endovenosa. TC de crânio de controlo às 24h foi normal. EEG sem atividade epileptiforme (realizado após resolução dos sintomas). As 24h de internamento, a doente confessa consumo em doses crescentes de cogumelos Amanita Muscaria nos 3 dias anteriores ao início do quadro, tendo sido a última toma duas horas antes do início dos sintomas. A doente mostrava amnésia para o dia de admissão. Os défices resolveram em 24h, e a doente teve alta para o domicílio sem alterações ao exame Neurológico.

A relação temporal entre o consumo e início dos sintomas e a investigação negativa é compatível com intoxicação a Amanita Muscaria. Não podemos contudo excluir um evento vascular isquémico. O doseamento de isoxazol neurotóxicos na urina teria ajudado a confirmar o diagnóstico. Este caso mostra um raro mimetizador do AVC e alerta-nos para o desafio deste diagnóstico diferencial, reforçando a importância de uma anamnese minuciosa junto do doente e familiares.

EP-135 - ESCURIDÃO INEBRIANTE: QUANDO O ÁLCOOL E O TABACO CEGAM

Sara Gomes¹; Leonor Francisco²; Carla Morgado¹; Sofia Marques¹; Sofia Lopes¹; José Nuno Alves¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A neuropatia ótica nutricional e tóxica é causada por lesão do nervo ótico por toxinas e/ou défices vitamínicos. Manifesta-se com perda de acuidade visual bilateral e simétrica, escotoma central/cecocentral e discromatopsia; sendo habitualmente diagnosticada numa fase em que a recuperação já não é possível.

A neuropatia ótica associada ao consumo de álcool e tabaco é um diagnóstico feito após exclusão de outras causas nutricionais ou congénitas.

Caso Clínico: Homem de 54 anos, com hábitos alcoólicos e tabágicos marcados, antecedentes de hiperuricemia, psoríase e doença arterial periférica severa (necessidade de múltiplas intervenções e amputação do membro inferior esquerdo).

Recorreu à consulta de Oftalmologia por queixas de diminuição da acuidade visual binocular com vários meses de evolução, sem dor ocular ou cefaleias. Ao exame foi documentada acuidade visual de 2/10 binocular, escotoma central/paracentral, palidez temporal no fundo ocular bilateralmente e exsudados algodonosos peripapilares no olho esquerdo, atrofia da camada de fibras nervosas da retina temporal, pior à esquerda.

O exame neurológico não apresentava alterações.

O estudo analítico não apresentava aumento de parâmetros inflamatórios, infecciosos ou défices vitamínicos objetiváveis. Realizou RM cerebral que documentou apenas lacuna tálamo-capsular direita, silenciosa clinicamente.

Foi assumido o diagnóstico de neuropatia ótica tóxica, pelo que se optou por iniciar suplementação com ácido fólico e vitaminas do complexo B e recomendar abstinência alcoólica e tabágica. Verificou-se ligeira melhoria da acuidade visual reportada pelo doente, mas não objetivada.

Conclusão: Este caso mostra um doente com uma possível complicação rara do consumo alcoólico e tabágico excessivo, com orientação e diagnóstico tardio, que atrasaram o tratamento e viabilidade de recuperação.

EP-136 - LESÕES E PATOLOGIAS NEUROLÓGICAS ASSOCIADAS AO DESPORTO

Mariana Pedrosa^{2,3*}; Bárbara Martins^{1,2*}; Rui Araújo^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

* Ambas como primeiras autoras

Introdução: A prática desportiva pode resultar em lesões ou doenças do SNC e/ou SNP, que variam de pequenas e transitórias a graves e permanentes. Dado o interesse populacional crescente nesta prática, o seu reconhecimento é importante quer na neurologia, ortopedia e medicina desportiva, como nos cuidados de saúde primários.

Objetivos: Rever as lesões e doenças neurológicas relacionadas com o desporto reportadas na literatura até ao momento.

Metodologia: Revisão sistemática (orientações PRISMA), com pesquisa em duas bases de dados (Pubmed e Scopus) por desportos relevantes, selecionados como modalidade olímpica pelo Comité Olímpico Internacional. Encefalopatia traumática crónica e outras doenças neurodegenerativas, como demência e doença do neurónio motor, foram excluídas pela sua fisiopatologia complexa e única.

Resultados: Foram incluídos 292 estudos a incidir sobre 33 desportos diferentes. Lesões de nervo periférico foram as mais frequentemente reportadas; lesões traumáticas foram também extensivamente descritas, incluindo hemorragia cerebral e disseções arteriais cervicocefálicas. Eventos graves não traumáticos, com risco de vida, mostraram ser raros, mas têm sido documentados, por exemplo Síndrome de Encefalopatia Posterior Reversível, trombose venosa cerebral e disseções arteriais cerebrais. Algumas condições/disfunções foram predominantemente descritas em desportos específicos, como os "yips" no basebol e golfe, e a "mielopatia do surfista" no surf, ginástica e mais recentemente no golf, levantando a hipótese de uma fisiopatologia comum. O enfarte medular por embolia fibrocartilaginosa foi relatado em vários desportos, possivelmente associados a traumatismos *minor*.

Conclusões: As lesões neurológicas relacionadas com o desporto estão gradualmente a receber maior atenção médica, constituindo uma importante causa de morbilidade e mortalidade entre atletas. Esta revisão pode servir como um guia para os médicos que gerem estas situações desafiantes, com ajuda na implementação de medidas preventivas e de segurança na prática desportiva.

EP-137 - LENTIFICAÇÃO, DIPARESIA FACIAL, ATAXIA E ARREFLEXIA REVERSÍVEIS – SÍNDROME CARENICIAL, INFLAMATÓRIA OU AMBAS?

Filipa Assis Jacinto¹; Ângelo Fonseca¹; Susana Viana²; Cátia Mateus¹; Miguel Baptista³; Pedro Moniz³; Paula Salgado¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano - ULS Matosinhos; 2 - Serviço de Medicina Interna, Hospital Pedro Hispano - ULS Matosinhos; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Pedro Hispano - ULS Matosinhos

Introdução: Os défices vitamínicos são uma causa de doenças neurológicas tratáveis, entre as quais os défices de tiamina (semivida de 14 a 18 dias). A cirurgia bariátrica (CxB) é uma frequente causa deste défice e pode associar-se a processos imunes e inflamatórios com dano neuronal.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino com 36 anos, recorreu à urgência por quadro de apatia, tonturas, náuseas, perda de expressão facial e desequilíbrio, com cerca de uma semana de evolução, com agravamento progressivo a condicionar dificuldade na marcha e dependência. Tinha antecedentes de CxB (cinco semanas a anteceder o quadro) e de infeção respiratória autolimitada duas semanas antes da admissão. Ao exame neurológico, apresentava lentificação psicomotora, limitação na levoversão, nistagmo horizonte-rotatório na leve e destroversão, diparésia facial, ataxia apendicular bilateral assimétrica e paraparésia proximal arreflexica. Considerando o contexto infeccioso, o quadro clínico e a evolução subaguda colocou-se hipótese de síndrome de Guillain Barré (SGB), mas também de encefalopatia de Wernicke, pelos antecedentes cirúrgicos. O estudo de LCR evidenciou discreta dissociação albumino-citológica. Assim, iniciou tratamento de suplementação com tiamina e imunoglobulinas. O estudo analítico confirmou défice de tiamina e a RM CE mostrou hipersinal bilateral no tálamo medial. O restante estudo (RM lombossagrada, anticorpos antigangliosídeos e EMG) foi normal. Documentou-se surdez neurosensorial em dia 6 de internamento e um período autolimitado de disautonomia em dia 13. No follow-up dois meses depois, apresentava exame neurológico normal. Mantém tratamento com suplementação vitamínica.

Conclusão: Apresentámos um caso clínico onde ponderamos a diagnóstico de EW em associação a uma SGB. Pretendemos alertar para a possibilidade de rápida depleção de tiamina, num contexto global de aumento da CxB, e para a rara possibilidade de desenvolvimento de disautonomia tardia na SGB. Discutimos ainda a CxB como aparente fator de risco para o desenvolvimento de SGB, tal como descrito na literatura.

EP-138 - BLOQUEIO USANDO ANESTÉSICO E CORTICÓIDE NO PONTO DE ARNOLD COMO TRATAMENTO EFECTIVO NA CEFALEIA CERVICOGÉNICA

Silvano Zua^{1,2}; João Ricardo^{1,2}

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

Introdução: Cefaleia cervicogénica é uma das principais causas de cefaleia secundária, caracterizada por cefaleia unilateral e sintomas ou sinais de envolvimento cervical, geralmente, agravada com movimentos da coluna cervical, manutenção da cabeça em uma única posição ou pressão externa no lado sintomático na região cervical. Nos propusemos Avaliar a prevalência da cefaleia cervicogénica, comparar a eficácia do tratamento com bloqueio anestésico associado aos anti-inflamatório não esteróide (AINEs) versus uso de AINEs em doentes acompanhados em uma clínica privada em Angola.

Metodologia: Realizou-se um estudo observacional descritivo, com 250 doentes com cefaleia, onde seleccionamos 31% com cefaleia cervicogénica. Excluimos os doentes com idade inferior aos 18 anos, submetidos a procedimentos cirúrgicos da coluna cervical, doentes com história de doenças tumorais e infecciosas da coluna cervical e ou crânio-encefálicas. Os dados foram colhidos mediante revisão dos processos clínicos seguida de entrevista presencial ou via telefónica.

Resultados: A idade média foi de 42 anos, o sexo feminino representou 74% da amostra. Os doentes tratados com AINEs (52 %) não tiveram melhoria clínica, dos que melhoraram, cerca de 56% experimentaram alívio da dor por menos de 4 semanas, os que fizeram bloqueio anestésico (com anestésico e corticóide) no ponto de Arnold associado aos AINEs (64%) apresentaram melhoria clínica, destes, cerca de 70% experimentaram alívio da dor por um período superior a 4 semanas.

Conclusão: A cefaleia do tipo cervicogénica correspondente a 31% das cefaleia, Afecta principalmente indivíduos com idade activa e do sexo feminino. O uso AINEs tem melhores resultados quando associado ao bloqueio anestésico.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-139 - AURA VISUAL PERSISTENTE ISOLADA: MANIFESTAÇÃO INSIDIOSA DE UM CASO DE ENXAQUECA COM AURA VISUAL COMPLICADA

Jorge Miguel Ferreira¹; Carolina Guerreiro¹; Mariam Cazola²; Filipe Godinho¹; Sara Rosa³; José Rosa¹; Diana Melancia⁴

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2 - Serviço de Neurologia - Clínica Sagrada Esperança - Luanda, Angola; 3 - Serviço de Neurorradiologia - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 4 - Unidade Cerebrovascular - Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução: O enfarte migranoso corresponde a um subtipo raro de AVC mais prevalente nos doentes que padecem de enxaqueca com aura, sendo que geralmente se manifesta com aura prolongada. A aura visual sem cefaleia pode corresponder a uma das manifestações de enxaqueca com aura, sendo que quando persiste além de 7 dias se classifica como persistente. Esta forma isolada de apresentação da aura no contexto de um enfarte migranoso é extremamente rara e obriga a um importante diagnóstico diferencial.

Caso clínico: Sexo masculino, 62 anos de idade, história pessoal de enxaqueca com aura visual desde a adolescência. Observado por queixas visuais isoladas de fosfenos e espectro de fortificação no hemisfério visual esquerdo. As características eram semelhantes à aura visual habitual que por vezes se associava a cefaleia, unilateral, de ocorrência semanal; de atípico no presente episódio verificavam-se os sintomas visuais que se apresentavam persistentes em vários dias. Na admissão hospitalar realizou TC crânio-encefálica que não documentou alterações agudas. Em ressonância magnética crânio-encefálica com angiografia documentou-se lesão isquémica recente no córtex occipital medial direito associado a vasospasmo ligeiro do segmento P3 da artéria cerebral posterior direita e também artéria calcarina. O ecodoppler dos vasos do pescoço identificou placas ateroscleróticas carotídeas sem repercussão hemodinâmica. Realizou ainda electroencefalograma, ecodoppler transcraniano, estudo de alterações cardíacas e avaliação laboratorial que foram inocentes. O doente iniciou terapêutica com flunarizina e topiramato com melhoria progressiva do quadro. Na reavaliação clínica aos 3 meses mantinha, no entanto, ainda sintomas visuais positivos de menor intensidade.

Conclusão: Este caso vem trazer um conhecimento adicional sobre a manifestação clínica do enfarte migranoso, sensibilizando para o diagnóstico diferencial de um quadro isolado de aura visual persistente sem cefaleia.

Conflitos de interesses: Nada a declarar.

EP-140 - EFETIVIDADE E SEGURANÇA DO USO DE FREMANEZUMAB NUM HOSPITAL CENTRAL

Ana Luísa Rebelo¹; Rosário Ferreira¹; Manuela Pinto¹

1 - CHUSJ

Introdução: De acordo com a OMS, a enxaqueca é a sexta doença mais prevalente a nível mundial, com forte impacto na qualidade de vida do indivíduo. O *fremanezumab* é um anticorpo monoclonal humanizado dirigido ao *CGRP*, aprovado na profilaxia da enxaqueca.

Objetivo: Pretende-se estudar a efetividade e segurança da utilização do fremanezumab.

Desenho do estudo: No nosso Centro foi criada uma equipa multidisciplinar que criou um protocolo de monitorização. A avaliação ocorria no momento de baseline, ao fim de 3 meses de tratamento e se aplicável ao fim de 6,9,12 e 15 meses. Como critérios de inclusão, o doente tinha de apresentar enxaqueca com frequência de pelo menos 4 dias de enxaqueca por mês e 3 ou mais falências terapêuticas prévias. Para analisar a efetividade e segurança realizou-se um estudo retrospectivo (11/2021-03/2023).

Resultados: Foram incluídos 121 doentes (92% do género feminino) com uma média de idades de 42 anos (18-74 anos). Relativamente às terapêuticas prévias, constatou-se que o fármaco mais utilizado era o topiramato (85,95%), seguindo-se a amitriptilina (76,86%) e o propranolol (71,07%). Todavia se analisarmos a classe mais utilizada destacam-se os antidepressivos (35%) e só depois os antiepiléticos (27%) e beta-bloqueadores (17%). A análise da efetividade aos 3 meses de tratamento mostrou que 82,64% tiveram benefício com a terapêutica em curso (decréscimo da média de episódios de enxaqueca e do *HIT-6*) tendo-a mantido por, pelo menos, mais 3 meses. Relativamente aos efeitos indesejáveis observados, os mais frequentes foram as reações no local de injeção e as alterações gastrointestinais. Nenhuma destas situações motivou descontinuação do tratamento.

Conclusão: O *Fremanezumab* mostrou-se seguro e efetivo, mas são necessários mais estudos para conseguirmos caracterizar o perfil da nossa população a longo prazo. A maioria dos doentes fez pelo menos 6 meses de tratamento, o que nos permitiu simplificar o protocolo inicialmente instituído.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-141 - HAVERÁ DIFERENÇAS ENTRE DOENTES COM CEFALEIA NUMULAR UNIFOCAL E OS QUE EVOLUEM PARA CEFALEIA NUMULAR BIFOCAL?

Danna Krupka¹; Miguel Serôdio¹; Gonçalo Cabral¹

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

Introdução: A cefaleia numular é uma cefaleia primária focal circular ou elíptica, geralmente única. Contudo, existem poucas descrições de cefaleia numular multifocal, desconhecendo-se até à data quais os fatores que podem contribuir para o seu aparecimento.

Objetivos: Caracterização clínico-demográfica de doentes com diagnóstico de cefaleia numular unifocal e doentes que desenvolveram uma segunda área de dor. Verificar eventual presença de diferenças entre os 2 subgrupos, na altura em que a cefaleia era exclusivamente unifocal.

Métodos: Análise retrospectiva dos doentes diagnosticados com cefaleia numular unifocal (grupo 1) ou bifocal (grupo 2), seguidos na Consulta de Cefaleias do Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. A correlação estatística foi estudada através dos testes de “qui-quadrado” e *Mann-Whitney*.

Resultados: No total foram incluídos 23 doentes: grupo 1 (n=12), 75% do sexo feminino, com idade média do início da cefaleia aos 49,7 anos (18-71 anos), 50% com dor contínua, 33% com sintomas sensitivos e 58% com curso crónico; grupo 2 (n=11), 64% do sexo feminino, com idade média do início da cefaleia aos 47,2 anos (28-65 anos), com a primeira dor a apresentar-se em 33% de forma contínua, 45% com sintomas sensitivos acompanhantes e 55% com curso crónico. No grupo 2 o aparecimento entre a primeira e a segunda área de dor foi em média de 20,5 meses (1-96 meses). Entre estes dois grupos não se verificaram diferenças com significado estatístico em relação às características demográficas, clínicas ou à resposta ao tratamento. Porém, os doentes com cefaleia bifocal apresentaram taxas de remissão da primeira área de dor maiores (p=0.02).

Conclusão: Na nossa amostra os doentes com cefaleia bifocal apresentaram taxas de remissão mais frequentes da primeira área de dor. Contudo, estudos de coortes maiores serão necessários para uma melhor descrição desta entidade, bem como caracterizar potenciais fatores preditores do aparecimento de multifocalidade no futuro.

EP-142 - COMPARAÇÃO DA EFICÁCIA E SEGURANÇA DO ERENUMAB E FREMANEZUMAB DURANTE OS PRIMEIROS 12 MESES

Gonçalo Cabral¹; Miguel Serôdio¹; [Bárbara Rodrigues](#)¹; André Caetano^{1,2}; Miguel Viana Baptista^{1,2}

1 - Departamento de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2 - Chronic Diseases Research Center (CEDOC) - Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: Com a introdução de anticorpos monoclonais (mAbs) que antagonizam o peptídeo relacionado ao gene da calcitonina (anti-CGRP) ou o receptor (anti-CGRP), tem-se assistido a uma revolução terapêutica da enxaqueca, não existindo evidente superioridade em relação à eficácia e segurança entre os diferentes fármacos desta classe.

Objetivos: Comparação da eficácia e segurança de mAbs (erenumab 70mg mensal versus fremanezumab 225mg mensal) durante um período de 12 meses (3 e 12 meses).

Metodologia: Análise observacional retrospectiva de doentes com enxaqueca episódica ou crónica tratados com erenumab e fremanezumab entre 04/2021-04/2023. A correlação estatística foi estudada através de testes não paramétricos.

Resultados: No total foram incluídos 36 doentes: 90% do sexo feminino; idade média 45 anos (26-68 anos); 53% com enxaqueca crónica, número médio de preventivos orais pré-mAb: 4; número médio de dias de cefaleia/mês: 16 dias; 49% com cefaleia por uso excessivo medicamentoso concomitante. Dezesete (47%) iniciaram erenumab 70mg/mês e 19 (53%) fremanezumab 225mg/mês, não se verificando diferenças com significado estatístico entre as características demográficas, clínicas ou em relação ao tratamento no *baseline*. A taxa de resposta ao tratamento (redução número dias de cefaleia/mês $\geq 50\%$) aos 3 meses foi de 65% vs. 58% e aos 12 meses de 43% vs. 33% (erenumab vs. fremanezumab), não se verificando diferenças significativas entre os 2 grupos. Também não existiram diferenças com significado estatístico em relação ao número médio de dias de abortivos consumidos por mês, percentagem de uso medicamento ou na escala de avaliação subjetiva (escala PGIC) aos 3 ou 12 meses. Somente 3 doentes relataram efeitos adversos *minor*, não atingindo relevância estatística entre os 2 mAbs.

Conclusões: Na nossa amostra verificou-se uma eficácia e segurança sobreponível entre os doentes a realizar erenumab ou fremanezumab, espelhando o que se tem assistido nos estudos clínicos ou de vida real de maiores dimensões.

Cefaleias

EP-143 - SÍNDROME DE TOLOSA-HUNT: UMA CAUSA RARA DE OFTALMOPARESIA

Mariam Cazola^{1,2}; Carolina Guerreiro¹; Jorge Ferreira¹; Carolina Gavancho¹; João Adilson Gama Ricardo^{2,3}

1 - Serviço de Neurologia. Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa. Portugal.; 2 - Serviço de Neurologia. Clínica Sagrada Esperança. Luanda. Angola.; 3 - Departamento de Fisiologia, Faculdade de Medicina. Universidade Agostinho Neto. Luanda. Angola.

Introdução: A síndrome de Tolosa-Hunt (STH) é uma condição rara e benigna, caracterizada por dor retro-orbitária unilateral que se associa ao desenvolvimento de oftalmoplegia dolorosa ipsilateral, podendo afetar qualquer nervo oculomotor. É causada por um processo inflamatório idiopático do seio cavernoso, que cursa habitualmente com excelente resposta à corticoterapia.

Descrição do caso: Sexo masculino, melanodérmico de 38 anos, sem antecedentes médicos conhecidos, observado em consulta de Neurologia por dor retro-orbitária unilateral esquerda de instalação progressiva, de carácter pulsátil e associada a cefaleia ipsilateral, sem resposta satisfatória à analgesia. Dez dias depois, instala-se quadro de diplopia binocular horizontal em todas as posições do olhar, com agravamento na dextroversão e ptose palpebral esquerda. Na avaliação inicial, identificada ptose incompleta do olho esquerdo, não realizava adução, infraversão, superversão, limitação na abdução, sugestivo de oftalmoparesia complexa, com pupila esquerda hiporreativa. A RM-CE e órbitas mostrou assimetria dos seios cavernosos, apresentando à esquerda massa sugestiva de processo granulomatoso. Estudos metabólico, auto-imune e neoplásico sem alterações. Pelos critérios da ICHD-3 estabeleceu-se o diagnóstico de STH. Instituída terapêutica com corticosteróides, que resultou numa melhoria significativa logo após 24 horas, com remissão completa das queixas álgicas e da diplopia em 3 dias. Cerca de 3 meses depois, o doente manteve-se assintomático e sem alterações na reavaliação por RM-CE.

Conclusão: A STH é uma condição rara que responde excepcionalmente bem à corticoterapia. A sua identificação precoce é importante pela necessidade de exclusão dos diagnósticos diferenciais concorrentes e por forma a diminuir o risco de oftalmoparésia sequelar. Realça-se também a importância de uma reavaliação clínico-imagiológica após a terapêutica.

EP-144 - TRATAMENTO DA ENXAQUECA REFRAFATÁRIA COM ANTICORPOS MONOCLONAIS ANTICGRP – A EXPERIÊNCIA DE 2 ANOS DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Joana Fernandes¹; Sofia Malheiro¹; Inês Laranjinha¹; Carlos Andrade¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: Os anticorpos monoclonais antiCGRP representam um tratamento recente e eficaz da enxaqueca refratária, com redução da frequência e intensidade de crises e benefício na qualidade de vida dos doentes.

Objetivos: Avaliar a resposta ao tratamento com anticorpos monoclonais antiCGRP em doentes com enxaqueca refratária.

Metodologia: Foi analisada a base de dados prospetiva dos doentes com enxaqueca refratária tratados com fármacos antiCGRP entre abril 2021 e maio de 2023 no Centro Hospitalar Universitário de Santo António, aos 0, 3, 6 e 12 meses de tratamento.

Resultados: Dos 107 doentes, 98 eram do sexo feminino, com idade média de 47,4±10,1 anos, média de 3,6±1,3 profiláticos orais tentados previamente e apenas 1 caso sem toxina botulínica prévia. Aos 3 meses após o primeiro tratamento todas as variáveis melhoraram: número de dias com cefaleia 16,0 (12,0-29,0) vs 10,0 (5,0-18,0), número de dias com enxaqueca 13,0 (9,0-18,0) vs 7,0 (4,0-11,8), dias com consumo de analgésicos 10,0 (0,0-18,0) vs 5,0 (0,0-10,0), dias com consumo de triptanos 11,0 (6,0-15,0) vs 5,0 (1,0-9,0), intensidade máxima de dor 10,0 (8,0-10,0) vs 7,5 (6,0-10,0) e total na escala HIT 66,0 (64,0-69,3) vs 60,0 (52,0-65,0), com significância estatística ($p<0,05$) e manutenção deste benefício aos 6 e 12 meses. Nos doentes avaliados, 23 (21,5%) reportaram efeitos adversos, nomeadamente 13 obstipação, 1 hipertensão arterial, 3 efeitos locais e 6 outros. Os antiCGRP foram suspensos em 25 doentes: em 18 por ausência de resposta significativa, em 3 por resposta subótima com o primeiro, em 3 por efeitos adversos e em 1 caso por perda de follow-up.

Conclusão: Os anticorpos monoclonais antiCGRP são seguros e eficazes no tratamento de enxaqueca refratária a fármacos orais e toxina botulínica, com redução da frequência e intensidade das crises e menor consumo de analgésicos.

EP-145 - NEUROPATIA TRIGEMINAL COM LESÃO ISOLADA PROTUBERANCIAL: UMA SEQUÊNCIA DE EVENTOS APÓS INFEÇÃO A HERPES LABIAL

Sofia Ferrão Malheiro¹; Ana Isabel Almeida²; Manuel Correia¹; Cláudia Pereira²; Diogo Costa¹

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

Introdução: Estão descritos casos raros de neuropatia do trigémio secundária a infeções pelo herpes vírus *simplex*. Apresentamos um caso de neuropatia do trigémio com provável relação etiológica com herpes labial e tradução imagiológica em ressonância magnética cerebral (RM-ce).

Caso Clínico: Homem, 56 anos, com antecedentes de herpes labial, apresentou instalação subaguda de alteração sensitiva na região labial esquerda e posterior progressão para a hemiface esquerda, associada a vesículas herpéticas no hemicanto labial superior esquerdo.

Negava episódios neurológicos prévios ou queixas sistémicas, incluindo perda de peso, febre, artralguas, olho vermelho, xerostomia/xeroftalmia e úlceras orais/genitais.

Avaliado em consulta de Neurologia, sem alterações objetivas ao exame neurológico.

Após 5 dias, realizou RM-ce, que mostrou hipersinal T2 na vertente posterolateral da ponte/pedúnculo cerebeloso médio esquerdos com captação homogénea de contraste, sem outras alterações. Estudo analítico, incluindo imunológico sistémico, anti-AQP4/MOG e serologias de Borrelia, sífilis, HIV, Epstein-Barr, herpes zoster, negativo. LCR com proteínas 0,36, 1 leucócito e índice de IgG e kappa normais.

Evolução na semana seguinte com dor tipo pressão e episódios de choque elétrico na região de V3 esquerdo. Proposto tratamento sintomático com pregabalina (50 + 50 mg), com resolução da sintomatologia ao final de 4 dias. Repetiu RM-ce, que mostrou hipersinal T2 sobreponível mas tradução de novo em T1 e menor captação de contraste

Tendo em consideração a ausência de outros sinais/sintomas, normalidade do estudo etiológico e coincidência temporal com episódio de herpes labial, propomos como mecanismo etiológico mais provável uma neuropatia trigeminal secundária a reativação viral do vírus herpes *simplex* no gânglio do trigémio, com migração transaxonal ao longo do trajeto do nervo até ao núcleo/trato trigeminais.

Conclusões: No presente caso, pretendemos chamar a atenção para uma etiologia rara de neuropatia do trigémio. O doente manterá seguimento em consulta de Neurologia, com vigilância de novos episódios neurológicos.

EP-146 - O TRATAMENTO COM FREMANEZUMAB EM DOENTES COM ENXAQUECA PODE MELHORAR A QUALIDADE DO SONO?

Rita Cagiga¹; Ângelo Fonseca²; Bárbara Martins³; Catarina Fernandes⁴; Sofia Casanova¹; Miguel Miranda⁵; Henrique Delgado⁶; Filipe Palavra⁴; Elsa Parreira⁷

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local de Matosinhos; 3 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 4 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5 - Serviço de Neurologia, Hospital de Cascais; 6 - Serviço de Neurologia, Hospital das Forças Armadas, Polo de Lisboa; 7 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca

Introdução: Doentes com enxaqueca frequentemente reportam má qualidade de sono. A alteração dos padrões de sono constitui um conhecido desencadeante para crises de enxaqueca, contribuindo para a sua cronificação.

O CGRP (calcitonin gene-related peptide) está envolvido na patologia da crise aguda de enxaqueca; postula-se que este poderá ter um papel na regulação do sono. Portanto, é plausível questionar se o tratamento com anticorpos anti-CGRP pode melhorar a qualidade do sono nos doentes com enxaqueca.

Objetivos: Observar se o tratamento com fremanezumab (anticorpo anti-CGRP) melhora a qualidade do sono em doentes com enxaqueca.

Metodologia: Estudo observacional, longitudinal, prospetivo e multicêntrico, que incluiu doentes com enxaqueca, a iniciar tratamento com fremanezumab. Foram colhidos dados demográficos e clínicos, recolha do calendário de cefaleias e aplicados questionários PSQI (*Pittsburgh Sleep Quality Index*) e ESS (*Epworth Sleepiness Scale*) antes do início do tratamento (T0) e aos 3 meses (T1).

Análise descritiva e comparativa, utilizando testes wilcoxon e qui-quadrado, quando aplicáveis.

Resultados: Foram incluídos 22 doentes, com idade média de 45 anos (DP=9,45); 86,4% sexo feminino; enxaqueca crónica em 68,2%.

Diagnóstico de patologia do sono em 27,2% (22,7% insónia, 4,5% SAOS) e 31,8% sob medicação para o sono; 13,1% sem outro tratamento preventivo, restantes sob 1-3 preventivos.

O tratamento foi considerado eficaz em 90,9% dos doentes.

Verificou-se diferença estatisticamente significativa na pontuação do PSQI antes e após ter sido iniciado tratamento com anti-CGRP ($Z=12$, $p < 0,01$), o que não se verificou na pontuação do ESS ($Z=83$, $p=0,627$). A melhoria na pontuação PSQI não se correlacionou com uma resposta eficaz ao tratamento ($p = 0,519$).

Conclusão: Verificou-se melhoria na qualidade subjetiva do sono nos doentes que começaram tratamento com fremanezumab. Tratando-se ainda de uma amostra pequena, serão importantes estudos com amostras maiores e com maior tempo de seguimento.

EP-147 - SÍNDROME TRÓFICA DO TRIGÉMEO: UMA ENTIDADE RARA E DESAFIADORA

Elaine Aires¹; Alexandra Azevedo²; Carlos Andrade¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António; 2 - Serviço de Dermatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A Síndrome Trófica do Trigêmeo (STT) é uma rara e complexa entidade clínica caracterizada por uma tríade clínica: anestesia, parestesias e úlceras cutâneas indolores na distribuição dos dermatómos do nervo trigêmeo. É resultante de comportamentos repetitivos de automanipulação, subsequentes a lesões centrais ou periféricas desse nervo. A ablação cirúrgica é a principal causa, surgindo também em contextos como acidente vascular cerebral (síndrome de Wallenberg), infeções locais, neoplasias ou perturbações psiquiátricas

Caso Clínico: Mulher de 83 anos com histórico de nevralgia do trigêmeo à direita, submetida a radiocirurgia em setembro de 2020, que resultou em hipoestesia nas divisões V1 (oftálmica) e V2 (maxilar) do nervo trigêmeo, com resolução das crises de dor. De relevo, e em paralelo, observou-se uma deterioração cognitiva progressiva, de predomínio mnésico, compatível com doença de Alzheimer.

Desde maio de 2021, a doente manifestou uma necessidade incontrolável de manipular o couro cabeludo, o que levou ao surgimento de úlceras na região frontoparietal direita. Foi submetida a biópsia cutânea cujo resultado foi compatível com lesões traumáticas (sem evidência de patologia dermatológica primária).

O diagnóstico de STT foi apoiado pela localização das lesões nas divisões do nervo trigêmeo com hipoestesia significativa concomitante, compatível com a região submetida à intervenção cirúrgica.

Apesar do tratamento com fármacos neurolépticos e antidepressivos, não houve melhoria significativa. De igual forma, medidas não farmacológicas (como luvas) também não foram eficazes, sendo relevante o papel da deterioração cognitiva da doente na manutenção do quadro.

Conclusões: A STT é uma condição rara, com resposta terapêutica geralmente insatisfatória. O diagnóstico baseia-se principalmente na avaliação clínica, destacando-se a importância do conhecimento e suspeita clínica precoce dessa entidade, permitindo diagnóstico precoce e implementação de medidas que melhorem o prognóstico da doença.

EP-148 - BLOQUEIO GÂNGLIO ESFENOPALATINO EM CEFALÉIAS PÓS-PUNÇÃO DE DURA DECORRENTES DE PROCEDIMENTOS ANESTÉSICOS

Mariana Alves Vargas¹; Sara Lima¹; André Costa¹; Delilah Gonçalves²; Cristina Peixoto Soares²; Ana Graça Velon¹; Michel Mendes¹

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

Introdução: As cefaleias pós-punção de dura são uma complicação frequente dos procedimentos anestésicos espinhais ou epidurais. A eficácia dos bloqueios do gânglio esfenopalatino (BSG) nos casos refratários tem vindo a ser cada vez mais descrita, constituindo uma opção terapêutica minimamente invasiva, com poucos efeitos adversos. Pretendemos aferir a resposta ao BSG em doentes com cefaleia pós-punção de dura após procedimentos anestésicos.

Metodologia: Doentes identificados retrospectivamente de 01/01/2019 e 31/12/2022. Os dados foram obtidos através da consulta dos registos clínicos. Resposta à terapêutica classificada como remissão, melhoria parcial sem controlo com medidas não invasivas e ausência de resposta.

Resultados: Incluímos 20 doentes. Média de idades: 36±9 anos sexo feminino 95%. Todos os doentes efectuaram inicialmente analgesia IV e repouso. 4(20%) doentes efectuaram perfusão de cafeína sem resposta.

O bloqueio do gânglio esfenopalatino resultou em remissão da cefaleia em 11(55%); melhoria parcial em 6(30%) e ausência de resposta em 3(15%).

Foi realizado um 2ºBSE em 4 com remissão da cefaleia em 3(75%). 4(20%) doentes efectuaram blood-patch (1 após 2ºBSG) remissão da cefaleia em todos.

Conclusão: O blood-patch epidural é o gold-standart para a terapêutica das cefaleias pós-punção de dura refratárias a medidas não invasivas, com eficácia de 68-90%. Apresenta risco de complicações nomeadamente HSD, infeções e dor radicular tardia. Eficácia do BSG na nossa amostra semelhante à descrita na literatura e é uma alternativa na abordagem inicial destes doentes, por ser minimamente invasivo e apresentar poucos efeitos adversos.

EP-149 - SÍNDROME DE HIPOVOLEMIA INTRACRANIANA ESPONTÂNEA: OS SEUS DESAFIOS E COMPLICAÇÕES

Sara Gomes¹; Luís Rufo Costa²; Andreia Ferreira¹; Joana Pinto¹; José Nuno Alves¹; Célia Machado¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Introdução: A síndrome de hipovolemia intracraniana espontânea apresenta-se com cefaleia em ortostatismo. O seu diagnóstico pressupõe a exclusão de outras causas e é apoiado por alterações imagiológicas específicas. O tratamento é conservador, mas pode ser necessário efetuar *blood patch*. Uma das complicações possíveis associadas a esta síndrome é o enfarte cerebral pelo fenómeno de *sagging*, raramente reportado.

Caso Clínico: Mulher de 73 anos, com antecedentes de diabetes *mellitus* tipo 2, dislipidemia e depressão, sem história recente de abordagem do neuroeixo ou traumatismo.

Recorreu ao serviço de urgência por quadro de cefaleia bifrontal, em peso, com agravamento progressivo com 2 dias de evolução, associada a náuseas e vômitos, que aliviava com o decúbito, mas sem resposta à analgesia. Ao exame neurológico apresentava-se sonolenta e desorientada, sem outras alterações. Realizou TC de crânio, que demonstrou hematomas subdurais bi-hemisféricos e redução difusa da amplitude das vias de circulação do LCR. Cumpriu tratamento conservador inicialmente.

Ao quarto dia de internamento apresentou agravamento clínico com deterioração do estado de consciência que obrigou a entubação orotraqueal e admissão em unidade de cuidados intensivos. O controlo imagiológico não revelou alterações de novo e a RM do neuroeixo não evidenciou presença de fístula dural. Foi realizado *blood patch*, com melhoria progressiva do estado clínico.

Durante a reavaliação no internamento, foi objetivada paresia completa do III par direito. O novo estudo por RM mostrou lesão com restrição à difusão em topografia mesencefálica direita.

Conclusão: Este caso relata uma complicação extremamente rara de uma entidade já de si não muito frequente. Não podendo excluir que o evento esteja relacionado com doença ateromatosa de pequenos vasos, acreditamos que a lesão isquémica tenha resultado das alterações estruturais causadas pelo estiramento anatómico resultante da hipotensão de LCR. Apesar da boa resposta ao *blood patch*, a paresia do oculomotor persistiu durante o seguimento.

EP-150 - FLARE DE ARTRITE REUMATÓIDE APÓS TRATAMENTO COM FREMANEZUMAB

Pedro Almeida¹; Taciana Videira²; Ana Luísa Rocha¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 2 - Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução: Evidência recente tem demonstrado que o CGRP, sendo preponderante na patofisiologia da enxaqueca, tem também um papel nos processos inflamatórios sistémicos. Assim, não é de surpreender que tratamentos com alvo nesta via possam levar à desregulação destes mesmos processos. O presente caso relata um flare de artrite reumatóide após o início de tratamento com fremanezumab.

Caso Clínico: Uma mulher de 55 anos com enxaqueca crónica foi proposta para tratamento com fremanezumab por não controlo adequado da sua enxaqueca após 4 terapêuticas preventivas. Na consulta de reavaliação 3 meses após o início do tratamento, a doente referiu melhoria significativa da enxaqueca (menos dias de cefaleia por mês e menor intensidade da dor), contudo referiu de novo queixas de dores osteoarticulares ao nível dos cotovelos e joelhos e edema dos membros inferiores, coincidentes com o início do fremanezumab. Na sequência destas queixas, a doente foi observada em consulta de Reumatologia, tendo sido levantada a suspeita de artrite secundária ao tratamento biológico. Do estudo analítico realizado ressaltava-se velocidade de sedimentação, C3, C4 aumentados; anti-CCP positivo; fator reumatóide, ANA e anti-dsDNA negativos. Atendendo a estes resultados, foi colocada a hipótese de artrite reumatóide de novo com possível flare despoletado pelo tratamento biológico, considerando a relação temporal entre o início do tratamento e o início das queixas osteoarticulares. Dado evidente benefício do tratamento e ausência de evidência do quadro artrítico ser diretamente causado pelo mesmo, após discussão multidisciplinar e de acordo com a vontade da doente, optou-se por continuar o tratamento.

Conclusão: O papel imunomodulador sistémico do CGRP tem vindo a ser cada vez mais reconhecido, havendo já alguns casos descritos entre a utilização dos novos fármacos e o surgimento de artrites de novo/flares de doenças inflamatórias pré-existentes. O presente caso pretende alertar para a necessidade de estar atento a sintomatologia de novo.

EP-151 - CEFALÉIAS POR HIPOTENSÃO DO LCR PÓS-PL QUE MOTIVARAM IDA AO SERVIÇO DE URGÊNCIA – CASUÍSTICA DO HOSPITAL DE DIA DE NEUROLOGIA

Mariana Alves Vargas¹; [André Costa](#)¹; Catarina Borges¹; Ana João Marques¹; João Paulo Gabriel¹; Ana Graça Velon¹; Michel Mendes¹

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

Introdução: As cefaleias por hipotensão de LCR são uma complicação das punções lombares cuja frequência varia entre 2-40%. Em regime de internamento associam-se a maior duração da estadia hospitalar e ao aumento dos recursos ao SU após alta. A literatura é escassa relativamente à utilização dos cuidados de saúde quando este procedimento é realizado em ambulatório.

Objetivo: Analisar os doentes que realizaram PL no Hospital de Dia de Neurologia que recorreram ao SU por cefaleia por hipotensão de LCR.

Metodologia: Estudo retrospectivo de 01/01/2020 a 31/03/2023. Identificámos os doentes que realizaram PL através dos registos clínicos.

Resultados: Realizadas 478 punções lombares a 420 doentes. 3% dos doentes recorreram ao SU por cefaleias com características de hipotensão do LCR. Idades mediana [intervalo inter-quartil]: 45 [33-49] anos, sexo feminino 73%, IMC: 25 [22-27]. Agulha de 19 g em todos; procedimento traumático em 20%. Tempo instalação PL-cefaleia: 2 [2-2] dias; tempo instalação cefaleia-SU: 3 [2-4] dias. Medidas em ambulatório: analgesia 66%; repouso no leito em; reforço do consumo de cafeína apenas em 20%. Nenhum dos doentes recorreu aos cuidados de saúde primários previamente à ida ao SU.

No SU todos os doentes efetuaram analgesia IV com remissão em 73%, prosseguiu-se nos restantes casos para perfusão de cafeína com resolução da cefaleia em 75% desses.

Apenas um caso foi refratário à terapêutica IV, tendo realizado 2 bloqueios sucessivos de gânglio esfenopalatino sem qualquer resposta, com melhoria apenas após *blood-patch* epidural.

Conclusão: Um número reduzido de doentes recorreu ao SU por queixas de cefaleia pós-PL, na maioria dos casos este recurso foi precoce e não existiu cumprimento das medidas terapêuticas sugeridas. Verificou-se uma boa resposta às medidas terapêuticas IV.

Os nossos dados reforçam a importância da adesão às medidas preventivas e a necessidade da promoção destas junto dos doentes.

EP-152 - PNEUMOCÉFALO E CEFALeia APÓS O PARTO

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Renato Oliveira¹; Raquel Gil-Gouveia¹

1 - Hospital da Luz, Lisboa

Introdução: As cefaleias no período pós-parto podem ser subvalorizadas atendendo ao contexto físico e hormonal da puérpera. As de causa secundária mais frequentes são as cefaleias pós-epidural, para as quais a terapêutica é sintomática.

Caso Clínico: Uma mulher de 31 anos, G2P0, grávida de 39 semanas, recorreu a serviço de urgência hospitalar por rotura prematura de membranas. O parto foi distócico (ventosa) com perdas hemáticas moderadas após profilaxia antibiótica e analgesia sequencial (epidural e subaracnoideia). A esta seguiram-se queixas de cefaleia súbita, com persistência, adquirindo padrão de agravamento ortostático, suores e lipotímias frequentes. 48 horas depois a doente teve crise epilética tónico-clónica bilateral isolada. A investigação revelou anemia (Hb 6.9), pneumocéfalo depositado nos cornos temporais e frontais dos ventrículos laterais e cavernoma frontal direito com 9 mm de maior eixo, sem edema, hemorragia peri-lesional, sinais de hidrocefalia ou hipotensão licórica (angioTC e RM-CE em decúbito). O EEG revelou atividade epileptiforme bifrontal e a doente foi tratada com hidratação, suplementação (ferro) e anti-epilético (levetiracetam), sem recorrência dos sintomas (incluindo cefaleia). TC e EEGs 48h depois revelaram reabsorção do pneumocéfalo, cavernoma sobreponível e diminuição dos paroxismos.

Conclusões: O pneumocéfalo pode raramente surgir em situações de manipulação do sistema nervoso central e acompanhar a diminuição da pressão intracraniana sem alterar fundamentalmente as características da cefaleia, bem como baixar o limiar epilético quando acrescido a lesões estruturais do cérebro (cavernoma) ou outros fatores metabólicos/hemodinâmicos (período pós-parto, anemia). Para a evolução da clínica pode ter contribuído também a renovação da produção de LCR, com aumento das características irritativas das lesões intra-axiais, ou uma epilepsia inaugural no pós-parto. Apesar da punção dural ser frequentemente e isoladamente causa de cefaleias nesta população, a ocorrência doutros fenómenos atípicos (cefaleia súbita inicial e convulsão) deve alertar o clínico para outras complicações do procedimento, podendo ser necessários exames de imagem.

EP-153 - CEFALEIA E ZUMBIDO UNILATERAL NUM JOVEM: A PROPÓSITO DE UM ASTROCITOMA DE BAIXO GRAU

Bruna Rodrigues Barbosa¹; Andreia Meseiro¹; Inês De Gouveia Bonito¹; Ana Paula Pona¹; Laurinda Pereira¹; Teresinha Pontes¹; Martinho Fernandes¹

1 - Centro Hospitalar Barreiro Montijo

Introdução: Os astrocitomas são os gliomas mais frequentes, correspondendo a cerca de metade de todos os tumores primários do encéfalo e medula espinhal. Os astrocitomas de baixo grau, correspondem a cerca de 10% dos astrocitomas. Os sintomas variam consoante a localização do tumor podendo incluir qualquer um dos seguintes: cefaleias persistentes, convulsões, diplopia, visão enevoada, vômitos, anorexia não seletiva, alterações do humor, da personalidade ou do raciocínio, entre outros.

Caso clínico: Homem de 31 anos, previamente saudável, autónomo, com antecedentes pessoais irrelevantes. Recorreu ao Hospital por cefaleia, náuseas, vômitos biliosos, mialgias, febre com temperatura de 38°C com 3 dias de evolução. Automedicou-se com analgésicos, ibuprofeno e zolmitriptano (medicação da mãe) sem efeito. Negou contexto epidemiológico ou viagens recentes. Negou queixas gastro-intestinais ou outras. Durante o internamento, manteve cefaleias frontais bilaterais com maior incidência à direita que agravavam com os movimentos acompanhadas de acúfeno contínuo unilateral à direita. Internou-se para estudo etiológico e vigilância. TC detetou lesão intra-axial hipodensa cortico-subcortical frontal média direita, de etiologia imprecisa, sugerindo-se avaliação complementar por RM para melhor caracterização (lesão isquémica? lesão infiltrativa? cerebrite?). Admite-se a presença de lesão cortico-subcortical fronto-basal direita. Realizou-se punção lombar com saída de líquido cristal de rocha, sem aumento da pressão, assumiu-se quadro de meningite aguda por Enterovírus por presença do mesmo no líquido. A RM revelou área lesional cortico-subcortical frontal superior direita, com contornos imprecisos, configuração grosseiramente nodular, com distorção parenquimatosa, nomeadamente com apagamento sulcogiral. Após discussão com a Neurologia e face às características imagiológicas assumiu-se provável lesão atípica primária do SNC em contexto de astrocitoma de baixo grau, tendo indicação para ressecção cirúrgica e bom prognóstico associado.

Conclusões: A entidade relatada neste caso clínico é tipicamente de crescimento lento e pode não necessitar de tratamento no momento do diagnóstico. Contudo, estes tumores podem evoluir para graus de maior malignidade, com um pior prognóstico associado

EP-154 - SÍNDROME DO AVANÇO DAS FASES DO SONO ESPORÁDICA RELACIONADA COM POLIMORFISMOS DOS GENES PER2 E CSNK1D

Miguel Miranda¹; Giulia Pisanò²; Flavia Palombo³; Marijke Gordijn⁴; Chiara La Morgia³; Fabio Pizza³; Giuseppe Plazzi³

1 - Unidade Funcional de Neurologia, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Portugal; 2 - Università degli Studi di Modena e Reggio Emilia, Modena, Italia; 3 - IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna, Bolonha, Itália; 4 - Department of Chronobiology, University of Groningen, Groningen, Holanda

Introdução: O sistema circadiano é controlado por mecanismos de feedback positivos e negativos que envolvem fosfoproteínas resultantes da transcrição e tradução de *CLOCK genes*. Polimorfismos no gene PER3 têm sido associados quer a um cronótipo matutino quer à síndrome do atraso das fases do sono, enquanto mutações de perda de função no gene PER2 têm sido associadas a uma forma autossómica dominante da síndrome do avanço das fases do sono (SAFS).

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma menina de 4 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, referenciada à consulta de Medicina do Sono por suspeita de SAFS com sonolência diurna com incapacidade de permanecer acordada na escola e impacto no horário das refeições (com necessidade de antecipação da hora de jantar). Desde os 9 meses de idade, a menina adormecia entre as 17h00min-19h00min, acordando às 4h30-5h00min, padrão que foi confirmado através de registo por actigrafia de 7 dias. Em regime de internamento, realizou uma RMN cranioencefalica sem achados patológicos; um estudo por videopolisonografia de 96h que confirmou o padrão de SAFS e excluiu outras copatologias do sono; uma curva de melatonina de 24 horas com DLMO às 16h42min e um painel genético por exoma que identificou duas variantes de significado incerto em heterozigotia (c.2950C>T_p.Arg984Cys no gene PER2 e c.538G>A_p.Ala180Thr no gene CSNK1D), congruentes com mutações de perda de função dos genes através de análise bioinformática. Após diagnóstico, a menina iniciou fototerapia diária (30 minutos), resultando num atraso do período de sono em 1hora e meia. Em consulta de reavaliação, foi iniciada terapêutica combinada com melatonina de libertação prolongada (1mg) ao deitar.

Conclusão: Apresentamos o primeiro caso disponível na literatura de SAFS esporádico associado a polimorfismos dos *CLOCK genes*, ilustrando a complexa e intrínseca interação entre as perturbações do ciclo sono-vigília e a disfunção destes genes.

EP-155 - IMPACTO DA SAZONALIDADE DA EXPOSIÇÃO SOLAR NO SONO DE DOENTES COM ALFA-SINUCLEINOPATIAS

Marta Magriço¹; Bruna Meira¹; Paulo Bugalho¹

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

Introdução: O impacto da exposição solar no sono de doentes com patologia do sono, como a apneia obstrutiva, tem vindo a ser estudado e está bem documentada. Contudo, o impacto da exposição solar no sono de doentes com alfa-sinucleinopatias não se encontra estudado.

Objetivo: Avaliar o impacto da sazonalidade da exposição solar no sono de doentes com alfa-sinucleinopatias

Métodos: Foram incluídos doentes com o diagnóstico de Doença Parkinson (DPi), Demência corpos Lewy (DLB) e RBD idiopático (iRBD) que tenham realizado polissonografia entre Janeiro de 2012 e Dezembro de 2022. Os doentes foram divididos de acordo com o mês do ano em que realizaram a polissonografia e comparados com um grupo controlo com doença do sono, mas sem evidência de doença neurológica. Utilizou-se regressão linear para avaliar a influência do mês do ano em cada grupo.

Resultados: Foram incluídos 118 doentes, 77 homens (65.3%). O grupo constituído por doentes com o diagnóstico de alfa-sinucleinopatias incluiu 64 DPi, 30 DLB e 18 iRBD e o grupo de controlo 75 apneia sono, 17 movimentos periódicos do sono e 22 doentes com diagnóstico de insónia. Idade média 71.26 ± 9.73 vs 69.36 ± 9.48 . No grupo das alfa-sinucleinopatias, o mês do ano mostrou ter relação com a % de N2 e N3 ($F=2.132$, $P=0.018$ e $F=2.531$, $p=0.07$, respetivamente) e duração N3 ($F=2.132$, $P=0.024$). No grupo controlo, encontrou-se diferenças na duração total do sono ($F=2.530$, $P=0.007$), duração N3 ($F=2.222$, $P=0.018$) e índice apneia-hipopneia ($F=2.000$, $P=0.035$).

Conclusão: No nosso estudo a sazonalidade na exposição solar teve um impacto significativo no sono NREM no grupo com alfa-sinucleinopatias, enquanto que no grupo controlo o impacto foi mais significativo na duração do sono, eficiência e na gravidade das doenças do sono. Estes resultados poderão indicar que as patologias do sono terão uma origem distinta nos dois grupos.

EP-156 - O SEXO INTERESSA NA NARCOLEPSIA? IMPACTO NO DIAGNÓSTICO, CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E POLISSONOGRÁFICAS EM DOENTES COM NARCOLEPSIA TIPO 1

Inês V. Carvalho¹; Tomás Garcia²; Joaquim Moita³; Isabel Luzeiro^{1,3,4}; Ana Catarina Brás^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.; 3 - Centro de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.; 4 - EstSC, Instituto Politécnico de Coimbra, Coimbra, Portugal.

Introdução: A influência do sexo em patologias do sono como a síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) e a síndrome das pernas inquietas já foi descrita. Contudo, o impacto na narcolepsia tipo 1 encontra-se pouco esclarecido.

Objetivos: Avaliar o impacto do sexo no diagnóstico, manifestações clínicas, laboratoriais, polissonográficas, comorbilidades e terapêutica em doentes com narcolepsia tipo 1.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo unicêntrico com inclusão de doentes com diagnóstico de narcolepsia tipo 1. Todos realizaram polissonografia e Teste de Latências Múltiplas do Sono (TLMS).

Resultados: Foram incluídos 13 doentes, 53.8% do sexo feminino. A idade de início dos sintomas (11.7 ± 5.9 [4-26]anos), intervalo até ao diagnóstico e frequência dos sintomas (sonolência diurna, cataplexia, fragmentação e paralisia do sono, alucinações hipnagógicas/hipnopômicas) foi semelhante entre sexos. As mulheres reportaram um número superior de sesta (1.8vs.0.5) de duração total semelhante aos homens e igualmente rejuvenescedoras. Apesar da frequência semelhante de episódios de ingestão alimentar compulsiva, o índice de massa corporal (IMC) foi superior nos homens (30.2vs.26.2). O sexo não influenciou o doseamento de hipocretina no LCR (normal em apenas 1 doente). O índice de apneias-hipopneias foi superior nos homens (15.1vs.1.9); latência, tempo total e eficácia do sono, latência do REM e índice de microdespertares não diferiram. No TLMS, a latência do sono, latência do REM e número de *Sleep Onset Rapid Eye Movements* (SOREMs) foram semelhantes. À exceção da SAOS, a frequência de comorbilidades (patologias do sono, autoimunes, psiquiátricas e cardiovasculares) foi semelhante. O sexo não influenciou a prescrição terapêutica.

Conclusões: Contrariamente a outras patologias do sono, o diagnóstico de narcolepsia ocorre precocemente (mesmo antes da puberdade). Na população estudada, o sexo não condicionou diferenças no momento do diagnóstico, características clínicas e polissonográficas. O IMC e a comorbilidade com SAOS foram superiores nos homens. A reduzida dimensão da amostra limita a generalização dos resultados.

EP-157 - PODERÁ A VARIAÇÃO DA FREQUÊNCIA CARDÍACA NOS MICRODESPERTARES ESPONTÂNEOS DURANTE O SONO INSINUAR UMA DISFUNÇÃO DO SISTEMA NERVOSO AUTÓNOMO NA NARCOLEPSIA TIPO 1?

Catarina Bernardes¹; Patrícia Correia²; Mafalda Ferreira²; Joaquim Moita²; Isabel Luzeiro^{1,2}; Ana Brás^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Centro de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A narcolepsia tipo 1 (NT1) caracteriza-se pela perda de neurónios hipotalâmicos produtores de orexina. Estes neurónios são fundamentais na regulação da transição sono-vigília e podem estar implicados na regulação do sistema nervoso autónomo (SNA). O envolvimento do SNA na NT1 ainda não se encontra esclarecido.

Objetivos: Avaliar a variação da frequência cardíaca (FC) associada aos microdespertares espontâneos nas diferentes fases do sono em doentes com NT1 em comparação com controlos saudáveis.

Metodologia: Foram comparados os dados polissonográficos de 10 doentes com NT1 e 10 controlos saudáveis e selecionados aleatoriamente 3 a 7 microdespertares espontâneos em cada fase do sono precedidos por 30 segundos de sono estável. A variação da FC foi calculada através da diferença entre o valor da FC máxima e média durante o microdespertar e a FC média basal nos 10 segundos antes.

Resultados: Foram analisados 428 microdespertares espontâneos: 214 em doentes com NT1 (58 em N1, 73 em N2, 35 em N3 e 48 em REM) e 214 em controlos (64 em N1, 67 em N2, 31 em N3 e 52 em REM). A duração foi superior nos doentes com NT1 em N1 (7.6 ± 3.2 vs. 5.8 ± 1.6), N2 (7.0 ± 2.2 vs. 5.8 ± 1.9) e N3 (7.1 ± 2.6 vs. 5.4 ± 1.6) ($p < 0.05$). A diferença entre a FC média durante e antes do microdespertar foi superior nos doentes com NT1 em todas as fases (N1 3.8 ± 5 vs. 0.5 ± 4.3 , N2 4 ± 4.5 vs. 0.5 ± 3.9 , N3 5.3 ± 6.4 vs. 2.3 ± 4.3 e REM 3.9 ± 6.1 vs. 1 ± 3.3) ($p < 0.05$). A diferença entre a FC máxima durante e a média prévia ao microdespertar foi superior nos doentes com NT1 em N2 (11.5 ± 6.9 vs. 8.9 ± 5.4) e REM (13.4 ± 8.4 vs. 9.2 ± 6.7) ($p < 0.05$).

Conclusões: A presença de uma maior variação da FC nos microdespertares espontâneos na NT1 poderá traduzir uma disfunção do SNA, sendo imperativo estudar a disautonomia na NT1 dada a morbimortalidade associada.

EP-158 - LIRAGLUTIDA COMO OPÇÃO TERAPÊUTICA NO TRATAMENTO DO DISTÚRPIO DO COMER RELACIONADO COM O SONO?

Alexandre Aldomiro¹; Catarina Serrão²; Sara Parreira²; Ana Franco²; Carla Bentes²; Ana Rita Peralta²

1 - Centro Hospitalar de Setúbal; 2 - Centro Hospitalar Lisboa Norte

Introdução: O distúrbio do comer relacionado com o sono é uma variante do sonambulismo que se caracteriza por episódios recorrentes de ingestão alimentar durante o período de sono, precedidos de um acordar, em que o doente tem consciência parcial ou nula para o evento. Ocorre predominantemente em adultos jovens do sexo feminino e causa disfuncionalidade devido ao consumo de substâncias não comestíveis, comportamentos de risco/lesões associadas à procura e preparação de comida e/ou aumento de peso associado ao consumo alimentar. A gestão desta patologia inclui introduzir medidas comportamentais, excluir a iatrogenia e tratar as comorbilidades. Adicionalmente está descrito o recurso a fármacos como os SSRIs, topiramato e agonistas da dopamina, mas não dos inibidores da GLP-1.

Caso clínico: Doente de 43 anos, seguida em consulta de Neurologia por distúrbio do comer relacionado com o sono, sem outras doenças do sono comórbidas. Inicialmente estava medicada com múltiplas benzodiazepinas pelo que foi realizado o seu desmame e associada terapêutica com fluoxetina, mantendo as queixas. Iniciou topiramato que não tolerou, e zonisamida sem resultados satisfatórios. Por apresentar um aumento de peso de 40 Kg em 2 anos foi encaminhada para a consulta de Endocrinologia, onde iniciou terapêutica com liraglutida, verificando-se uma cessação dos episódios de ingestão alimentar nocturna. Após 9 meses de tratamento a dose da liraglutida foi reduzida devido à dificuldade na reposição do medicamento. Nessa altura houve uma recorrência das queixas, embora desta vez sem amnésia associada.

Conclusão: O caso apresentado alerta-nos para a possibilidade dos inibidores da GLP-1 serem uma opção viável no tratamento do distúrbio do comer relacionado com o sono. Podem atuar na compulsão alimentar em vigília e têm sido mais recentemente considerados para outras adições, nomeadamente de álcool, tabaco ou drogas. Um mecanismo similar poderá contribuir para este efeito do distúrbio do comer relacionado com o sono.

EP-159 - UNMASKING HIDDEN SYSTEMIC EFFECTS IN THE SERUM PROTEOME OF NEURODEGENERATIVE DISEASES: A DOUBLE APPROACH PROTOCOL APPLIED TO PERIPHERAL BIOMARKER DISCOVERY

Sandra Anjo^{1,2,3}; Miguel Rosado^{1,2}; Inês Baldeiras^{1,3,4}; Andreia Gomes⁵; Diana Pires⁵; Cátia Santa¹; Joana Pinto¹; Cristina Januário⁴; Isabel Santana^{1,4}; Ana Verdelho^{6,7}; Alexandre Mendonça⁷; Miguel Castelo-Branco⁵; Bruno Manadas^{1,2}

1 - CNC - Centro de Neurociências e Biologia Celular, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Instituto de Investigação Interdisciplinar, Universidade de Coimbra (IIIUC), Coimbra, Portugal; 3 - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Coimbra Institute for Biomedical Imaging and Translational Research (CIBIT), Coimbra, Portugal; 6 - Department of Neurosciences and Mental Health, Santa Maria Hospital - CHLN, ISAMB, University of Lisbon, Lisbon, Portugal; 7 - Instituto de Medicina Molecular e Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introduction: Neurodegenerative Diseases (NDs) pose a significant health challenge, yet identifying dependable peripheral biomarkers for them proves difficult due to the complex nature of blood samples, which conventional proteomics methods struggle to handle effectively.

Objectives: We investigated the potential of Molecular Weight (HMW) fractionation under non-denaturing conditions as a complementary method to the direct analysis of whole serum samples from patients with Alzheimer's disease (AD) and Parkinson's disease (PD).

Methods: A total of 58 serum samples were categorized into three groups: AD (n=22), PD (n=24), and a control group (n=12). Each sample underwent two different approaches: i) direct analysis of the whole serum and ii) non-denaturing HMW fractionation using 300kDa cut-off filters (HMW serum). Protein quantification was accomplished through proteomics-based LC-MS/MS, whereby statistically and biologically significant proteins were identified. Furthermore, a discriminant model was created to effectively differentiate between the different groups.

Results: A total of 186 proteins were quantified in the HMW serum, while 203 proteins were quantified in the whole serum. By employing a discriminant model constructed using the altered proteins from both datasets, successful differentiation between AD and PD patients, as well as control individuals, was achieved (AUC = 0.999). The median sensitivity and specificity were found to be 97.4% and 91.7%, respectively. This combined approach led to the identification of 10 potential biomarkers for AD and PD, providing significant evidence of the involvement of apolipoproteins in the diagnosis of NDs. Furthermore, the HMW fractionation technique revealed potential alterations in the organization of macromolecules and their complexes, thereby uncovering previously hidden effects in serum.

Conclusions: Further investigation is warranted to explore the potential of HMW fractionation as a valuable complementary technique to direct serum analysis. This approach may potentially enhance biomarker discovery in different types of biological samples, highlighting its importance in the field.

Funding: 2020.07749.BD

EP-160 - COREO-ATETOSE COMO APRESENTAÇÃO TARDIA DE ENCEFALITE VIRAL

Ângela Joseth Mpovo Seke¹; João Adilson Gama Ricardo^{1,2}

1 - Clínica Sagrada Esperança; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade Agostinho Neto

Introdução: Estudos prévios demonstram que após encefalite, normalmente por vírus herpes simples, cerca de 25% dos dentes poderão ter recidiva. A recidiva poderá manifestar-se como distúrbio do movimento tipo coreo-atetose, que é um fenómeno raro. A fisiopatologia permanece pouco compreendida, mas a hipótese é que seja devido a um processo pós-infeccioso imunomediado. Devido a raridade de coreo-atetose pós encefalite, nos propusemos a realizar a descrição deste caso.

Relato do caso: Criança de 8 anos de idade, masculino, negro, previamente hígida até a altura em que valorizou um quadro inicial de diarreia grave, aquosa com várias dejeções diárias. Em 24-48 horas evoluiu com desidratação grave, febre, depressão no nível de consciência seguido de coma por 4 dias. Nesse contexto fez exames laboratoriais e imagiológicos sem alterações, excepto exame do líquido cefalorraquidiano (LCR) com padrão para infecção viral. Valorizou-se encefalite Viral e iniciou medicação antiviral. Após aos 4 dias de coma, recuperou a consciência mas não falava, não andava e era completamente dependente de terceiros. Após 3 meses começou a evoluir satisfatoriamente, ganhando autonomia gradualmente, recuperou a marcha e a fala, embora levemente disártrica, mas era coerente. Em contrapartida, evoluiu com movimentos involuntários anormais, tipo coreo-atetose com interferência nas atividades do cotidiano e apresentou uma crise epiléptica seguida de hemiparesia pós ictal (Paralisia de Todd), o que motivou o seguimento ambulatorial regular pela Neurologia. Tomografia computadorizada de crânio e eletroencefalograma sem alterações. RM de crânio mostrou atrofia do estriado, bilateral. Iniciou Haloperidol com remissão completa dos movimentos.

Conclusão: Os movimentos involuntários podem ser os primeiros sinais de recidiva em encefalites virais e a coreo-atetose, embora rara, pode ser um sinal que alerta o médico da possibilidade de recidiva em crianças. O conhecimento desta entidade poderá mudar a conduta na abordagem médica.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-161 - REAL TIME MEASUREMENT OF SUBTHALAMIC NUCLEUS ACTIVITY DURING SACCADES IN PARKINSON'S DISEASE: A SYNCHRONIZATION STUDY WITH EYE-TRACKING AND DEEP BRAIN STIMULATION

João Lemos¹; [Carolina Bugalho](#)²; Francisco Cidade²; César Teixeira³; Diogo Damas¹; Francisco Sales¹; Ricardo Pereira⁴; Fradique Moreira¹; Paulo Crespo⁵

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 2 - Faculdade de Ciências e Tecnologia da Universidade de Coimbra; 3 - Centro de Informática e Sistemas da Universidade de Coimbra; 4 - Serviço Neurocirurgia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5 - Laboratório de Instrumentação e Física Experimental de Partículas

Introduction: Saccadic impairment in Parkinson's disease (PD) reflects a defective control of the ocular motor behaviour by the basal ganglia. Deep brain stimulation (DBS) seems to improve motor function in PD by decreasing beta band potency (BBP), which is pathologically increased. The subcortical network responsible for the generation of saccades has not been investigated in vivo, using IPG-PerceptTMPC DBS.

Objectives: This study aimed to synchronize DBS and eye-tracking signals to measure the activity of the ocular motor network in the subthalamic nucleus (STN).

Methods: A 69-year-old PD patient with predominantly right bradykinesia and implanted IPG-PerceptTMPC underwent horizontal and vertical prosaccades. Saccadic behavior, BBP and local field potential (LFP) amplitude were analyzed during DBS on and off.

Results: With DBS off, the velocity/gain of vertical saccades was lower than that of horizontal saccades. With DBS on, the gain of leftward saccades was increased ($p=0.018$) and the latency of vertical saccades was shortened ($p<0.035$). With DBS off, the right hemisphere BBP was lower during leftward (contralateral) saccades ($p=0.044$), while in the left hemisphere, rightward and leftward saccades-related BBP was similar. Importantly, with DBS on, left hemisphere BBP during rightward (contralateral) saccades could be significantly decreased when compared to DBS off ($p=0.034$). Left hemisphere BBP positively correlated with the gain of rightward saccades ($R=0.67$; $p=0.016$) with DBS on. There were no significant BBP differences between upward and downward saccades in either hemisphere during DBS on or off. LFP results roughly matched BBP results.

Conclusions: This work shows real-time changes in the right STN activity predominantly during contralateral saccades with DBS off, and the restoring of a similar pattern in the left STN with DBS on, providing important insights into the probable normal (lateralized) ocular motor-related STN activity, and the effect of DBS on restoring such activity in the presumably more affected STN.

EP-162 - SÍNDROME CONGÉNITO DOS MOVIMENTOS EM ESPELHO: VÍDEO-CASO CLÍNICO DE UMA ENTIDADE RARA

Marta Sequeira¹; Aurélie Méneret²; Emmanuel Flamand Roze²

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2 - Département de Neurologie, Hôpital Pitié-Salpêtrière, Paris

Introdução: Os movimentos em espelho (ME) são movimentos involuntários de um lado do corpo que espelham os movimentos voluntários do lado contralateral. Podem ser objetivados durante a infância até aos sete anos, em doenças neurodegenerativas ou em síndromes congénitos complexos. A síndrome congénita dos movimentos em espelho é uma entidade rara causadora de ME, cuja patogénese, ainda pouco esclarecida, pode envolver: uma anormal inibição inter-hemisférica entre os córtex motores; alteração funcional da execução motora e/ou persistência anormal do trato corticoespinhal ipsilateral.

Caso clínico: Doente do sexo feminino, 17 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, é referenciada à consulta de movimento com a seguinte queixa “as minhas mãos imitam-se uma à outra desde que me conheço” sic. Desde a infância que os seus pais notavam esta alteração que se manteve estável desde então. A doente apresentou um desenvolvimento psicomotor adequado, nunca apresentou dificuldades de aprendizagem nem qualquer outro sintoma neurológico ou de outro foro. O exame neurológico identificou ME das mãos e, em menor grau, também dos pés (vídeos 1 e 2). Dos meios complementares requisitados, destaca-se a presença de uma mutação *missense* no gene DCC (c.527A.G/p.Asn176Ser), cuja a análise bioinformática prevê que seja deletéria.

Conclusões: O síndrome congénito dos movimentos em espelho caracteriza-se pelo início na infância de ME, sem outros sintomas neurológicos acompanhantes, que persistem de forma estável durante toda a vida. As mãos e dedos são os segmentos mais afetados, variando de gravidade de doente para doente (escala de gravidade de Woods e Teuber). É geralmente herdada de forma autossómica dominante (com penetrância incompleta) e existem atualmente três genes identificados como causadores desta síndrome (DCC, NTN1 e RAD51). O diagnóstico etiológico é muitas vezes tardio por dificuldade em reconhecer esta semiologia neurológica e pela ausência de conhecimento desta doença rara.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-163 - HEAD DROPS, ESPASMOS AXIAIS E LESÕES DE AUTO-MUTILAÇÃO ORAIS NUM CASO DE COREOACANTOCITOSE

Cristina Mota¹; Pedro Almeida¹; Amélia Mendes¹; Francisco Sabeça¹; António Campos^{1,2}; Maria João Malaquias¹

1 - Serviço Neurologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal; 2 - Laboratório de Neurofisiologia - Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal

Introdução: Coreocantocitose é uma doença autossómica recessiva, causada por defeitos no gene *VPS13A*, codificador da proteína coreina. Considerada rara (500-1000 casos mundialmente) e com fenótipo amplo, mas característico, as descrições clínicas são importantes para o reconhecimento desta entidade.

Caso clínico: Homem, 37 anos, adotado aos 3 meses. Antecedentes de convulsão febril aos 6 meses e lúpus eritematoso sistémico, desde os 28 anos, com suspeita de doença auto-inflamatória sistémica que motivou acompanhamento na Genética médica (2018-2021). Aos 29 anos desenvolve crises tónico-clónicas bilaterais, seguidas, aos 35 anos (2021), por voz arrastada, engasgamentos e desequilíbrios na marcha. Referência a comportamentos obsessivo-compulsivos (necessidade de arrumação simétrica) e tics (morder lábios) de longa data. Ao exame neurológico, aos 37 anos (2023), eram evidentes lesões sangrantes da mucosa oral/lábios, coreia de predomínio orobucal, tics faciais/vocais, disartria, episódios de *head drop*, extensão cervical e espasmos do tronco; reflexos osteotendinosos diminuídos e marcha instável com *head drop* e distonia da face ocasionais. Da investigação, apresentava analiticamente hiperCKemia, aumento das enzimas hepáticas e acantócitos; RMN cerebral atrofia dos núcleos caudados; EMG/NCS neuropatia axonal ligeira, sem miopatia ou mioclonias negativas nos músculos cervicais e EEG atividade epileptiforme focal. O exoma clínico, realizado na consulta de Genética médica (2020) mostrou duas variantes no *VPS13A* (NM_033305.3:c.4114+1G>A) e (NM_033305.3:c.5574+1G>A), classificadas, a primeira como provavelmente patogénica (LP) e a segunda de significado incerto. Perante o fenótipo, procedemos à revisão bio-informática, estando a última variante reclassificada como LP desde 2021, confirmando o diagnóstico de coreocantocitose. O doente iniciou tetrabenazina e fluvoxamina, com melhoria extra-piramidal; o controlo da epilepsia tem sido difícil, necessitando de três anti-epiléticos.

Conclusão: Este caso salienta a importância do Neurologista na interpretação de achados genéticos. O fenótipo apresentado está de acordo com o descrito, excetuando a epilepsia, habitualmente benigna. Destacamos ainda a complexidade da classificação fenomenológica orofacial e axial na coreocantocitose.

EP-164 - LENTIFORM FORK SIGN: PADRÃO IMAGIOLÓGICO DISTINTO NUM CASO DE COREIA APÓS QUADRO DE DIARREIA E VÔMITOS

Carolina Correia¹; Rafaela Costa¹; Luísa Sampaio^{2,3}; Pedro Abreu^{1,4}; Carolina Soares^{1,4}

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

Introdução: O *lentiform fork sign* (LFS) é um padrão imagiológico incomum, descrito em associação com encefalopatia urémica, bem como com acidose metabólica de outras etiologias. O presente caso clínico descreve uma doente com início agudo de coreia generalizada e o referido achado em RM cerebral.

Caso Clínico: Mulher, 70 anos, com diabetes e doença renal crónica sob hemodiálise, recorreu ao SU por quadro de dejeções diarreicas e vômitos com três dias de evolução, cuja investigação etiológica foi inconclusiva. No estudo analítico, apresentava acidemia metabólica com hiperlactacidemia. Teve, posteriormente, alta sob tratamento sintomático, mantendo, contudo, dejeções diarreicas esporádicas. Duas semanas depois, foi internada no Serviço de Neurologia por coreia generalizada de início agudo. Ao exame neurológico, apresentava-se lentificada, com sacadas lentas e impersistência oculomotora, disartria, movimentos coreiformes de predomínio orofacial e apendicular e tendência à retropulsão axial. O estudo analítico não apresentava alterações, à exceção de elevação da creatinina, anemia e trombocitopenia previamente conhecidas, e uma elevação da mioglobina. A RM cerebral evidenciou hipersinal lenticular em T2-FLAIR, simétrico, com áreas curvilíneas de mais acentuado hipersinal nas cápsulas externas e internas adjacentes e nas lâminas medulares, esboçando o chamado LFS. Após remissão das dejeções diarreicas e o início de olanzapina 5 mg, a doente apresentou resolução completa das alterações neurológicas previamente descritas.

Conclusão: A doença renal crónica, hemodiálise e diabetes predispõem a uma instabilidade metabólica à qual o SNC é particularmente sensível, nomeadamente os gânglios da base devido à sua elevada atividade metabólica. No caso descrito, destacamos vários fatores que podem ter contribuído sinergicamente para o desenvolvimento de coreia e do LFS: a acidose metabólica em contexto de doença renal crónica e exacerbada pelo quadro gastrointestinal; a diabetes que parece estar associada a disfunção endotelial e ao aumento da sensibilidade dos gânglios da base para as toxinas urémicas e desequilíbrios ácido-base.

EP-165 - PARTICULARIDADES NA GESTÃO DA DOENÇA DE PARKINSON DE INÍCIO NA MULHER JOVEM: O PAPEL DO CICLO MENSTRUAL

Francisca Ferreira¹; Carolina Correia¹; Carolina Soares¹

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

Introdução: As flutuações hormonais associadas ao ciclo menstrual têm um impacto em diversas doenças neurológicas, tais como cefaleias, epilepsia, esclerose múltipla e doenças do movimento. Apesar da baixa prevalência da doença de Parkinson (DP) em mulheres em idade fértil, estão descritas flutuações da sintomatologia motora da doença com o período menstrual, assim como variações dos sintomas perimenstruais associados à DP.

Caso Clínico: Mulher, 39 anos, saudável, avaliada por quadro de distonia do pé direito, rigidez e bradicinesia do membro superior direito, tendo sido diagnosticada com doença de Parkinson associada a mutação LRRK2. Iniciou terapêutica com rotigotina 2mg/dia, com boa resposta motora mas efeitos adversos gastrointestinais que motivaram a suspensão do fármaco. Posteriormente, iniciou levodopa/carbidopa 50/12.5mg 3id, com melhoria clínica apesar de manter limitações motoras, pelo que manteve aumentos lentos e progressivos da dose até 100/25mg 3id. Durante este período, apresentou redução marcada na resposta à terapêutica nos 5 dias antes e durante o período menstrual, com limitação significativa nas atividades de vida diária por períodos off com distonia do pé direito e sintomas não motores (ansiedade, tristeza). Utilizava como método anticoncepcional um dispositivo intrauterino progestativo, tendo também notado agravamento da sintomatologia peri-menstrual após o diagnóstico de DP. Após monitorização e correlação da sintomatologia e ciclo menstrual, optou-se por iniciar terapêutica com pílula de estrogénios contínua. Desde então, reporta uma franca melhoria motora e não-motora com a levodopa nas doses prévias, mantendo-se estável ao longo de todo o ciclo menstrual.

Conclusão: As flutuações motoras da DP associadas ao ciclo menstrual têm vindo a ser descritas em mulheres pré- e pós-menopausa. Os níveis de estrogénio parecem limitar a resposta dopaminérgica na menstruação e podem eventualmente explicar as especificidades das diferenças de género na DP. Os mecanismos através do qual o estrogénio interfere com as vias dopaminérgicas ainda não estão claramente estabelecidos.

EP-166 - A EFICÁCIA DA ESTIMULAÇÃO CEREBRAL PROFUNDA NO TRATAMENTO DAS DISTONIAS TARDIAS: UMA SÉRIE DE CASOS DE UM HOSPITAL

Rafaela Costa^{1,2}; Daniel Oliveira^{1,2}; João Massano^{1,2,3}; Maria José Rosas^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina do Porto; 3 - Unidade de Doenças do Movimento e Cirurgia Funcional, Centro Hospitalar de São João, Porto

Introdução: A Estimulação Cerebral Profunda (*deep brain stimulation*, DBS) é uma terapêutica estabelecida nas distonias tardias refratárias. O principal alvo é o núcleo globo pálido interno (GPI), embora dados mais recentes apontem como alternativa a utilização do núcleo subtalâmico (STN).

Objetivos: Caracterizar uma coorte de pacientes com distonia tardia tratados com DBS.

Métodos: Foram selecionados os pacientes com distonia tardia submetidos a DBS num hospital terciário.

Resultados: Foram incluídos cinco pacientes, sendo três do sexo masculino, com idades compreendidas entre 24-72 anos (mediana: 48 anos). Todos os pacientes apresentavam distonia tardia secundária a neurolépticos que foram prescritos: patologia psicótica (n=2), depressão major (n=1) episódio maníaco (n=1) e controlo comportamental (n=1). Três pacientes apresentavam distonia generalizada e dois distonia cervical isolada.

Quatro pacientes realizaram DBS bilateral no núcleo GPI. O intervalo médio de sintomas previamente à cirurgia variou entre 1 e 5 anos. O follow-up médio dos pacientes foi de 57 meses [3;168]. Dois pacientes com distonia generalizada apresentaram reduções nas pontuações da componente motora da *Burke-Fahn-Marsden Dystonia Rating Scale* (BFMDRS): 40 para 22 e 15 para 6. Dois pacientes com distonia cervical apresentaram melhoria nas pontuações da *Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale* (TWSTRS): 52 para 16,25 e 40 para 4.

Uma paciente de 72 anos apresentava distonia generalizada com 21 anos de evolução e foi submetida a DBS bilateral no núcleo STN, mostrando melhoria discreta (BFMDRS: pré-operatório 29, pós-operatório 24). Cinco anos após a cirurgia, a doente desenvolveu Doença de Parkinson forma acinético-rígida de predomínio direito, tendo sendo introduzida levodopa e ajustados os parâmetros de estimulação, com melhoria.

Conclusão: Na nossa coorte, os doentes com distonia tardia tratados com DBS com alvo no núcleo GPI apresentaram uma melhoria clínica significativa. Adicionalmente, o uso do STN como alvo num caso, ilustra o seu potencial nestes doentes.

EP-167 - CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA DE DOENTES COM DOENÇA DE PARKINSON PORTADORES DE MUTAÇÃO DA LRRK2

José Miguel Alves¹; Diogo Carneiro¹; Maria Rosário Almeida²; Cristina Machado¹; Fradique Moreira¹; Ana Morgadinho¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC) E.P.E., Coimbra, Portugal.; 2 - Laboratório de Genética, Centro de Neurociências e Biologia Celular (CNC), Coimbra, Portugal

Introdução: As mutações da LRRK2 são a causa mais frequente de doença de Parkinson (DP) familiar e a sua prevalência na DP esporádica é de 1-2%. Portugal é um dos países em que a prevalência destas mutações é mais elevada. Estes doentes têm habitualmente uma evolução clínica mais favorável e os sintomas não-motores parecem não ser tão frequentes, apesar da escassez de dados disponíveis na literatura relativamente a este tema.

Objectivos: Caracterização clínica de doentes com DP portadores de mutações no gene LRRK2.

Metodologia: Análise retrospectiva dos registos clínicos dos doentes com DP com mutação da LRRK2 seguidos em consulta de Doenças do Movimento num centro terciário e aplicação da MDS-Non-Motor Rating Scale (MDS-NMS) aos doentes elegíveis.

Resultados: Foram avaliados 32 doentes. 56% eram do sexo feminino. A idade média de início dos sintomas foi de 54.09 anos (IC 95% 50.64-57.55), e o tempo médio de evolução de doença 14.22 anos (IC 95% 11,70-16,74). 53% apresentavam DP familiar. A forma de apresentação acinético-rígida foi a mais prevalente (69%). 22% dos pacientes foram submetidos a terapias avançadas. A flutuação motora mais frequente foi o “wearing-off” e 68% dos doentes apresentavam discinésias de pico de dose. A obstipação, apatia e distúrbios do sono foram os sintomas não-motores mais descritos. Através da aplicação da MDS-NMS verificou-se que os sintomas não-motores mais incómodos foram a depressão, ansiedade, apatia e alterações cognitivas.

Conclusões: A idade de início foi semelhante à da DP idiopática e a forma de apresentação clínica mais frequente a acinético-rígida. Apesar do longo tempo de evolução da doença, menos de um quarto dos doentes foi submetido a terapias avançadas. A aplicação de escalas de sintomas não-motores deverá ser incluída como um instrumento de avaliação sistemática de todos os doentes com DP, para melhor caracterização fenotípica e melhoria da abordagem terapêutica.

EP-168 - ALCALOSE RESPIRATÓRIA: EFEITO ADVERSO DA SAFINAMIDA?

Flávia Freitas¹; Beatriz Rosa¹; Catarina Pinto Silva¹; Cristina Marques¹; João Mota¹; Carla Lemos Costa¹; Carlos Oliveira¹

1 - Hospital Santa Maria Maior, Barcelos

Introdução: A alcalose respiratória associa-se a doenças do SNC, drogas, doenças pulmonares e outras. A safinamida é um fármaco anti-parkinsoniano recente com propriedades anti-discoinéticas e bom adjuvante da L-dopa durante o período de ativação, sem efeitos adversos significativos descritos.

Caso Clínico: Mulher, 71 anos, autónoma. Antecedentes de hipertensão arterial, doença de Parkinson e bradicardia sinusal. Medicada com ácido acetilsalicílico, levodopa/benserazida, safinamida, amitriptilina, sertralina, diazepam e candesartan. Múltiplas idas ao serviço de urgência por agravamento progressivo de astenia para esforços, dispneia e diminuição da força nos membros inferiores com um mês de evolução, sempre com diagnóstico de ansiedade. Hemodinamicamente estável, com taquipneia mas sem dessaturação, sem outras alterações de relevo. Exame neurológico sumário normal, apenas discreta rigidez articular e lentificação no início dos movimentos. Gasimetricamente com alcalose respiratória primária grave com acidose metabólica secundária, sem melhoria após terapêutica dirigida. Analiticamente, sem alterações de relevo. Estudo imagiológico sem evidência de lesão do SNC, infeção, massas toraco-abdomino-pélvicas e tromboembolismo pulmonar. Sem evidência de intoxicação por salicilatos ou outros tóxicos. Cerca de um mês antes, havia sido alterada a terapêutica anti parkinsoniana, com aumento das doses de levodopa/benserazida e introdução de safinamida. Dada a ausência de patologia orgânica e tóxicos comuns e a concordância temporal da clínica com a alteração terapêutica, assumiu-se quadro de hiperdinamia em contexto farmacológico. Suspendeu-se a safinamida e amitriptilina e reduziu-se a dose de levodopa/benserazida com resolução após 24h. O caso foi reportado ao INFARMED tendo sido considerado como relação provável. No follow-up, assintomática e sem alcalose respiratória mesmo com aumento de dose da levodopa/benserazida.

Discussão: A alcalose respiratória é um distúrbio frequentemente atribuído a ansiedade. Este caso permite assumir uma etiologia diferente no contexto de ajuste de dose de fármacos anti-parkinsonianos e de introdução de um fármaco recente dada melhoria após suspensão do mesmo

EP-169 - ALARGANDO O ESPECTRO IMAGIOLÓGICO DA PARALISIA SUPRANUCLEAR PROGRESSIVA NA VARIANTE ASSOCIADA À SÍNDROME CORTICOBASAL

Artur Nascimento¹; André Rêgo¹

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Introdução: A paralisia supranuclear progressiva (PSP) e a síndrome corticobasal (SCB) configuram parkinsonismos atípicos que partilham características clínicas e neuropatológicas (taupatias 4R). Os mais recentes critérios de diagnóstico definem oito variantes da PSP, incluindo uma forma de sobreposição PSP-CBS. Do ponto de vista imagiológico, na PSP clássica está descrita atrofia do mesencéfalo, do lobo frontal e alargamento do terceiro ventrículo, sendo estes achados menos frequentes noutras variantes de PSP. Na SCB, é geralmente descrita uma atrofia hemisférica cerebral, marcadamente assimétrica, e atrofia bilateral dos gânglios da base.

Caso Clínico: Uma mulher de 64 anos recorreu à consulta de Neurologia por um quadro acinético-rígido do hemicorpo esquerdo, com posturas contraídas dos membros esquerdos, motivando quedas nos últimos 2 anos. Apurou-se obstipação grave, insónia, ansiedade e humor depressivo. Ao exame neurológico, apresentou sinais de disfunção frontal, hipomímia facial, apraxia da abertura ocular, parésia do olhar conjugado vertical, perseguição e sacadas lentas no plano horizontal, disartro-disfonia, disfagia, rigidez do hemicorpo esquerdo, posturas distónicas dos membros esquerdos (interferindo com a marcha) e apraxia do membro superior esquerdo. A ressonância magnética evidenciou atrofia cortico-subcortical frontal e sobretudo parietal do hemisfério cerebral direito, do tegmentum do mesencéfalo e do hemisfério cerebeloso esquerdo. Foi submetida a prova terapêutica com agente dopaminérgico, com melhoria ligeira.

Conclusões: Na prática clínica, o diagnóstico diferencial dos síndromes parkinsonianas atípicas é desafiador. Os mais recentes critérios de diagnóstico da PSP e da SCB preveem ainda síndromes de sobreposição, nos quais a neuroimagem será uma combinação dos achados imagiológicos de ambas as patologias. Por não se encontrar descrito na literatura e por salvaguardar a coerência anatómica, destacamos a atrofia cerebelosa, marcadamente assimétrica e ipsilateral ao hemicorpo afetado, como um potencial marcador imagiológico desta síndrome rara.

EP-170 - IMPACT OF THE COVID-19 PANDEMIC IN THE LONG-TERM EFFICACY OF BOTULINUM TOXIN TREATMENT

Francisco Barros¹; Carla Cecília Nunes¹; Florbela Magalhães¹; Cristina Machado¹; António Mestre¹; Diogo Reis-Carneiro¹

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

Introduction: The COVID-19 pandemic brought difficulties to the management of patients treated with botulinum toxin (BoT), leading to delays between treatments and concerns with its long-term efficacy.

Objectives: To analyse the impact of the pandemic in the long-term efficacy of treatment with BoT.

Methods: Ambispective observational study including a cohort of patients treated in a BoT clinic who had their treatment interrupted during the pandemic. Demographics, clinical data regarding treatment, and patient outcome measures were collected at three time points: T1 - last session before the beginning of the pandemic; T2 - first session after the beginning of the pandemic, and T3 - most recent session, in the first trimester of 2023. Univariate analysis was performed, and significance was set for $p < 0.05$.

Results: 23 patients were included, 69.6% females, mean age 65.9 (± 11.2) years. Twelve patients were being treated for indications other than dystonia.

Time between treatment sessions increased significantly between T1 and T2 (from 3.78 ± 0.65 to 6.15 ± 1.84 months, $p < 0.001$), but not between T1 and T3 (4.13 ± 0.97 months, $p = 0.084$). Time between treatment and noticeable effects showed a tendency to increase between T1 and T2 (from 5.52 ± 4.45 to 7.04 ± 5.35 days, $p = 0.051$) but was not different between T1 and T3 (5.04 ± 4.08 days, $p = 0.625$). Time between treatment and loss of effect increased between T1 and T2 (from 3.11 ± 0.62 to 3.37 ± 0.83 months, $p = 0.043$) but remained similar between T1 and T3 (3.15 ± 1.19 months, $p = 0.833$). Maximal benefit at two weeks remained similar between T1 and T2 (4.00 ± 0.63 and 3.82 ± 0.60 , $p = 0.441$) and T1 and T3 (4.36 ± 0.67 , $p = 0.221$). BoT total dose did not differ significantly between any of the time points, both in the overall analysis and in the subgroup analysis separating dystonia from other indications.

Conclusions: Dose of BoT needed, time between injections and clinical efficacy were not affected at long term after BoT temporary interruption during the COVID-19 pandemic in patients with dystonia or other indications.

EP-171 - REVISÃO CLÍNICO-IMAGIOLÓGICA DE UMA SÉRIE DE CASOS DE ESTRIATOPATIA DIABÉTICA

Beatriz Barreto¹; Sofia Vedor²; Bárbara Martins^{1,3}; André Fernandes^{1,3}; Pedro Abreu^{1,3}; Carolina Soares^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, E.P.E., Porto, Portugal; 3 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Introdução: A estriatopatia diabética (ED) é uma condição rara, caracterizada por manifestações extrapiramidais hiperkinéticas e alterações imagiológicas reversíveis dos núcleos da base em doentes com Diabetes Mellitus (DM) descompensada.

Objetivo: Caracterização clínico-imagiológica dos casos de ED seguidos no internamento ou consulta de Neurologia de um centro terciário.

Métodos: Estudo retrospectivo, descritivo, baseado na revisão de processos clínicos de doentes adultos com diagnóstico de ED entre 2006 e 2023.

Resultados: Foram identificados quatro casos de ED, cujas principais características estão descritas na tabela 1.

Conclusão: Alertamos para uma entidade pouco frequente e tratável de coreia, cujo diagnóstico correto e implementação de um tratamento adequado, nomeadamente o controlo glicémico, podem resultar numa reversão completa da clínica apresentada.

Tabela 1: Resumo dos doentes com ED.

Casos	1	2	3	4
Sexo/idade (anos)	Masculino/73	Masculino/79	Feminino/79	Feminino/88
Antecedentes pessoais	DM2, excesso de peso, hipertrigliceridemia, ex-fumador.	DM1, cirrose hepática alcoólica.	DM2, obesidade, anemia perniciosa.	DM2, obesidade, ICC, DRC.
Apresentação clínica	Hemicoreia/balismo súbitos.	Hemicoreia súbita.	Coreia focal progressiva.	Coreia generalizada súbita.
Glicemia/HbA1c	Glicemia: 300 mg/dL. HbA1c: 17,6%.	Glicemia: 326 mg/dL. HbA1c: não disponível.*	Glicemia: >500 mg/dL. HbA1c: 11,7%.*	Glicemia: 391 mg/dL. HbA1c: 8,2%.*
Neuroimagem (sequência)	RM-CE: hipersinal lenticular esquerdo (T1).	RM-CE: hipersinal no putamen direito (T1), com correspondente hiperdensidade em TC-CE.	RM-CE: hipersinal lenticular esquerdo (T1).	TC-CE: hiperdensidade dos estriados.
Tratamento	Haloperidol (6 mg/dia); Tetrabenazina (25 mg/dia); Controlo glicémico.	Haloperidol (6 mg/dia); Controlo glicémico.	Controlo glicémico.	Controlo glicémico.

DM, Diabetes Mellitus. ICC, insuficiência cardíaca congestiva. DRC, doença renal crónica. HbA1c, hemoglobina glicada. RM-CE, ressonância magnética crânio-encefálica. TC-CE, tomografia computadorizada crânio-encefálica. *Corpos cetónicos na urina negativos.

EP-172 - SÍNDROME PARKINSÓNICA PÓS-RADIOTERAPIA CEREBRAL

Sofia Lopes¹; João Saraiva²; Sofia Marques¹; Sara Silva³; Margarida Rodrigues¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital de Braga; 2 - Serviço de Neurorradiologia do Hospital de Braga; 3 - Serviço de Pneumologia do Hospital de Braga

Introdução: O parkinsonismo pós-radioterapia pode ocorrer semanas ou anos após o tratamento, sendo poucos os casos relatados na literatura. Nos exames de imagem são típicas as hiperintensidades difusas da substância branca traduzindo encefalopatia rádica, o DaTSCAN pode mostrar defeito de captação putaminal. É habitualmente irreversível, com parca resposta ao tratamento com levodopa, sendo a vasculopatia induzida por hipóxia o mecanismo mais sugerido.

Caso clínico: Mulher de 57 anos, referenciada à consulta por queixas de esquecimentos, tremor e noção de lentificação dos movimentos. Dos antecedentes, destacava-se adenocarcinoma do pulmão diagnosticado aos 52 anos - inicialmente estadio T2b/N2/M0, tratado com cirurgia, quimioterapia e radioterapia local, porém com progressão da doença 3 anos depois tendo-se detetado duas metástases cerebrais (talâmica esquerda e intraventricular direita) motivo pelo qual realizou radioterapia holocraniana com desaparecimento das lesões e controlo da doença. Segundo a doente, o tremor surgiu um ano depois deste tratamento. Ao exame apresentava MMSE de 28/30, hiperreflexia nos membros esquerdos, tremor da mandíbula e dos membros superiores com componente de repouso e postural bilateral simétrico. Bradicinesia bilateral simétrica grau 1. Na marcha era evidente menor balanceio do membro superior direito. Realizou estudo analítico para investigar causas tratáveis, incluindo pesquisa de anticorpos antineuronais, sem alterações de relevo. A RM-CE revelou extensa leucoencefalopatia pós-rádica, não presente no exame prévio onde se tinha confirmado o desaparecimento das lesões metastáticas. O DaTSCAN revelou discreta diminuição da captação do radiofármaco no putamen esquerdo. Iniciou tratamento com propranolol até 40 mg e levodopa até 300mg com melhoria apenas do tremor, tendo-se mantido estável até ao momento.

Conclusão: Apresenta-se uma manifestação clínica rara da encefalopatia pós-rádica. É importante consciencializar os médicos responsáveis pelo tratamento com radioterapia para a necessidade de avaliação e aconselhamento neurológico pré e pós-procedimento de forma a garantir a identificação e orientação atempada dos possíveis efeitos secundários.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO
9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-173 - RESPIRATORY APRAXIA: AN OLD (NEW) SIGNAL IN PROGRESSIVE SUPRANUCLEAR PALSY

Pedro Faustino¹; Catarina Bernardes¹; Ana Brás^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra; 2 - Centro de Responsabilidade Integrada de Medicina do Sono, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra

Background: Apraxia can be defined as the inability to perform skilled movements despite preserved primary sensory, pyramidal, extrapyramidal and motivation functions. Progressive Supranuclear Palsy (PSP) is a neurodegenerative 4-repeat tauopathy well-known for apraxia, mainly involving saccades and eyelid opening. Despite initially described in the late 1950's, respiratory apraxia was somewhat forgot. We describe a patient with probable PSP and respiratory apraxia.

Clinical description: A 75-year-old female presented at the outpatient clinic with a 3-year history of forgetfulness, motor slowing, gait impairment and recurrent unexplained falls. Neurological examination showed a dysexecutive syndrome including frontal release signs and left-sided grasping reflex, a procerus sign, eyelid opening apraxia, ocular motor apraxia with absence of vertical saccades and increased latency of horizontal saccades, axial and right-predominant akinetic-rigid parkinsonism, and postural instability. She was previously medicated with levodopa/carbidopa, with poor response. Brain MRI revealed a decreased midbrain-to-pons area ratio and a morning glory sign compatible with the clinically suspected PSP-Richardson syndrome diagnosis. She later developed dysphagia, right and superior gaze deviation and a heavy breathing pattern, with frequent inspiratory sighs. On examination, her maximal volitional inspiration was slow and an automatic rhythmic pattern seemed to persist, superimposed on this voluntary manoeuvre. A level 2 polysomnography confirmed these curious inspiratory sighs, in addition to some inspiratory arrests, occurring only during wakefulness. She had no periodic limb movements and no criteria for REM sleep without atonia. She was evaluated by the neurorehabilitation team and referred to gait training, speech therapy and respiratory rehabilitation.

Conclusion: Respiratory apraxia is probably underrecognized, and should be reminded in the apraxia range of degenerative tauopathies. The occurrence of inspiratory sighs and arrests during wakefulness, and resolution during sleep, supports its interpretation as an apraxic phenomenon. Alongside the right gaze deviation, we suggest a right frontal-striatal dysfunction mechanism.

EP-174 - HEMICOREIA AGUDA: HETEROGENEIDADE CLÍNICA E IMAGIOLÓGICA.

Vasco Fonseca¹; Miguel Saianda Duarte¹; Joana Vítor¹; Tânia Lampreia¹; José Vale¹

1 - Serviço Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo

Introdução: A hemicoreia define-se como doença do movimento caracterizada por movimentos involuntários, aleatórios, não estereotipados de um hemicorpo. A sua instalação aguda representa um padrão sugestivo de um número limitado de etiologias, nomeadamente vasculares e tóxico-metabólicas.

Objetivos: Caracterização clínica e imagiológica de série de casos com diagnóstico de hemicoreia aguda.

Métodos: Estudo observacional, transversal e retrospectivo. Foi definida hemicoreia aguda como de instalação até 4 semanas. Foram colhidos dados clínicos e imagiológicos, do Hospital Beatriz Ângelo, entre janeiro de 2021 e agosto de 2023.

Resultados: Foram identificados 5 doentes, 4 do sexo feminino. A média de idade foi 73.6 ± 6.3 anos. Em três dos cinco doentes a etiologia foi vascular, 2 com hemicoreia com hemiparésia ipsilateral e alteração do comportamento que apresentavam lesão isquémica contralateral (1 no globus pallidus e 1 cortical frontal) e 1 com hemicoreia pura que apresentava lesão hemorrágica no núcleo sub-talâmico. Num doente a causa foi metabólica por hiperglicemia não cetótica (com diagnóstico de Diabetes Mellitus tipo II inaugural), apresentando hipersinal em T1 putaminal contralateral. Num doente com coreia e quadro confusional não foi identificada etiologia após extenso estudo complementar. À data da alta todos se mantinham sintomáticos, 3 com melhoria parcial em monoterapia (1 de etiologia vascular, 1 metabólica e 1 causa não identificada sob amissulpride, risperidona e clonazepam, respetivamente) e 2 (de etiologia vascular) sob politerapia. Na consulta após alta, 2 casos apresentavam remissão.

Discussão/Conclusão: Nesta série as etiologias identificadas vêm ao encontro do que é descrito na literatura. Salientamos a localização das lesões vasculares fora do núcleo subtalâmico mas com envolvimento de estruturas integrantes do circuito cortico-estriato-palido-talamo-corticais. A resposta à terapêutica farmacológica é variável. A RM-CE é fundamental no diagnóstico diferencial, impondo-se a sua utilização para a implementação célere de medidas terapêuticas no contexto de urgência.

EP-175 - TREMOR INTERNO NA DOENÇA DE PARKINSON E TREMOR ESSENCIAL: UM NOVO OLHAR SOBRE UM SINTOMA COMUM.

Ângelo Fonseca¹; Maria João Lima¹; Margarida Calejo¹; Paula Salgado¹

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

Introdução: O tremor interno (TI) pode ser definido como a sensação subjectiva de tremor nas extremidades ou no tronco sem movimento real visível. Continua a ser um sintoma pouco descrito em doenças associadas ao tremor, como a doença de Parkinson (DP) e tremor essencial (TE).

Objetivo: Avaliar a prevalência de tremor interno numa coorte de doentes com DP versus TE e a sua associação com sintomas não motores.

Métodos: Foi realizado um estudo de coorte unicêntrico de janeiro-março de 2022 com doentes com diagnóstico de DP ou TE. Foi preenchido um questionário sobre o IT, HADS e MDS-NMSQ. Foi realizada análise descritiva das diferentes variáveis e estudo comparativo através do qui-quadrado, testes-t e testes não paramétricos, quando aplicáveis.

Resultados: Foram incluídos 41 doentes (23 com DP e 18 com TE), 38% do sexo masculino, com idade média de 70 anos). A média do NMSQ foi de 8 (DP=4), a mediana da HADS-A foi de 3 (0-12;Q1-Q3=2-9) e -D de 4 (0-11;Q1-Q3=2-19). 26% dos doentes referiram TI; estava relacionado com sintomas de ansiedade em 72,8% dos casos, e aliviado com técnicas de relaxamento ou mobilização (36 e 27%, respetivamente). 44,5% considerou o TI tão ou mais perturbador do que o tremor visível.

O TI não se correlacionou com a idade ($p=0,346$), género ($p=0,390$), DP ($p=0,987$) ou TE ($p=0,612$). Não houve correlação entre o TI e a pontuação total no NMS ($p=0,415$), HADS-A ou -D ($p=0,328$, $p=0,941$, respetivamente).

Conclusões: A TI teve uma prevalência considerável na nossa coorte sendo este descrito como tanto ou mais perturbador, quanto o tremor visível. Na nossa série, o TI foi correlacionado com sintomas de ansiedade, mas não se correlacionou com medidas objetivas de perturbação de ansiedade generalizada. O tremor interno não se correlacionou como sendo específica da TE vs DP.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-176 - SIDEROSE SUPERFICIAL INFRATENTORIAL: UMA CAUSA RARA DE ATAXIA E UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Andrea Cabral¹; André Miranda²; André Araújo²; Maria João Malaquias¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal; 2 - Unidade de Neurorradiologia, Serviço de Imagiologia, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, Porto, Portugal

Introdução: A siderose superficial (SS) infratentorial é uma causa rara de ataxia cerebelosa adquirida, potencialmente tratável. Resulta de hemorragia subaracnoideia lenta, crónica, com deposição subpial de hemossiderina. A causa mais comum é um defeito da dura (DD), espinhal ou na fossa posterior, espontâneo ou secundário a patologia degenerativa da coluna, traumatismo ou neurocirurgia décadas antes.

Casos clínicos:

Caso 1: Homem, 64 anos. Descompressão radicular lombo-sagrada aos 52 anos. Apresentou-se aos 63 com desequilíbrio da marcha, quedas, défice de força muscular, disfagia e cefaleia, com 1 ano de progressão. Ao exame neurológico: HIT positivo bilateralmente, síndrome cerebelosa e mielopatia cervical. RM do neuroeixo: SS supra e infratentorial e medular, atrofia cerebral e cerebelosa, efusões subdurais bi-hemisféricas e coleção epidural anterior cervico-dorsal. Mielografia-TC: fístula de LCR C7-D1, adjacente a protrusão disco-osteofitária.

Caso 2: Homem, 43 anos. Traumatismo cervico-dorsal na adolescência, cefaleia e hérnia discal C6-C7. Aos 35 anos desenvolveu hipoacusia bilateral progressiva, seguida, aos 41, por vertigem, desequilíbrio da marcha e cervico/lombalgias. Ao primeiro exame neurológico, com 42 anos: hipoacusia neurosensorial, HIT positivo bilateralmente e síndromes cerebelosa e piramidal irritativa. Angio-RM do neuroeixo: SS supra e infratentorial e medular, atrofia cerebelosa e coleção epidural anterior cervico-dorso-lombar. Mielografia-TC: comunicação do espaço subaracnoideu com as coleções epidurais em C5-D1, sugerindo fístula nesse segmento.

Ambos aguardam avaliação neurocirúrgica e aprovação de deferiprona.

Conclusões: Os casos apresentados estão conforme a tríade clínica descrita na SS infratentorial: hipoacusia neurosensorial, ataxia cerebelosa e mielopatia lentamente progressivas. Pode coexistir cefaleia de hipotensão do LCR. A investigação deve incluir estudo do LCR para documentar hemorragia recente (ferritina no LCR) e exames de neuroimagem (cuja escolha pode ser complexa) para localizar eventual DD. O tratamento passa pelo encerramento cirúrgico do DD, se identificado, e/ou pelo uso de quelante de ferro (deferiprona). O tratamento permite estabilização ou até melhoria dos défices neurológicos.

EP-177 - PARÉSIA FACIAL PERIFÉRICA PROGRESSIVA E CUTIS LAXA – A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO

Marta Magriço¹; Catarina Caldeiras²; Nuno Maia^{3,4}; Miguel Mendonça Pinto⁵

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3 - Laboratório de genética molecular, serviço de genética laboratorial, centro de genética médica Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar Universitário de Santo António (CHUdSA); 4 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica (UMIB), Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) e Laboratório Para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional (ITR), Universidade do Porto, Porto; 5 - Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A polineuropatia amiloidótica familiar tipo IV, também denominada variante finlandesa, é uma doença de transmissão autossómica dominante causada por mutação no gene da gelsolina. Clinicamente caracteriza-se particularmente pela presença de distrofia da córnea, neuropatia craniana e cutis laxa.

Caso Clínico: Mulher de 72 anos, com história pessoal conhecida de glaucoma congénito com colocação de próteses oculares bilaterais aos 28 anos, síndrome túnel cárpico bilateral intervencionado à direita e diagnóstico prévio de parésia facial periférica direita. Da história familiar a salientar pai com diagnóstico de parésia facial periférica aos 60 anos. Referenciada a consulta de neurologia por perturbação da marcha com cerca de um ano de evolução. Ao exame neurológico destacava-se a presença de ataxia tetrapendicular cerebelosa com predomínio nos membros inferiores, discreta ataxia da marcha e fraqueza do andar superior da face bilateralmente G4+. Realizou estudo complementar com eletromiografia e RM-CE sem alterações de relevo, nomeadamente sem atrofia cerebelosa. O quadro evoluiu paulatinamente nos anos seguintes, somando-se sinais piramidais bilaterais e disartria, agravamento da ataxia axial (com necessidade de apoio para a marcha), bem como da PFP bilateral. Nesta fase, ao exame objetivo geral da face levantou-se a hipótese de cutis laxa. Perante um quadro de paresia facial periférica de carácter progressivo aliado a cutis laxa foi pedido teste genético para amiloidose por mutação do gene da Gelsolina (AGel) que revelou uma mutação p.D214N no gene gelsolina, corroborando a hipótese previamente aventada. A biópsia de pele mostrou também a deposição de substância amilóide.

Conclusão: O presente caso ilustra uma forma rara de amiloidose na população portuguesa, onde a presença de cutis laxa e de PFP periférica progressiva revelaram-se a chave para o diagnóstico. A descrição de ataxia cerebelosa no fenótipo clínico deste tipo de amiloidose é rara, mas encontra-se descrito na literatura devendo ser considerada no diagnóstico diferencial de ataxia em idade adulta.

EP-178 - GANGLIONOPATIA COMO APRESENTAÇÃO DE DOENÇA DE MACHADO JOSEPH - UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

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

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

Introdução: A doença de Machado-Joseph pertence ao grupo de ataxias espinhocerebelosas (SCA), caracterizando-se por um síndrome cerebeloso lentamente progressivo acompanhado por manifestações autonómicas, piramidais, extrapiramidas, sensitivas e cognitivas. O envolvimento do sistema nervoso periférico é uma manifestação comum da Doença de Machado-Joseph, mas raramente surge como apresentação inaugural da doença, podendo constituir um importante desafio diagnóstico.

Caso clínico: Mulher de 54 anos, com antecedentes pessoais de colite ulcerosa, hábitos tabágicos ativos e história familiar de Doença de Machado-Joseph (SCA 3) no pai e tia paterna. Aos 48 anos, inicia quadro de perturbação da sensibilidade com parestesias e hipoestesia termo-álgica inicialmente nos pés e mãos com posterior progressão proximal até metade das pernas e antebraços, associada a dificuldades na marcha por descoordenação dos membros inferiores. À observação, a destacar arreflexia dos membros inferiores, hipoestesia álgica de predomínio distal e esquerdo, sem outras alterações. Realizou estudo de condução nervosa que documentou polineuropatia sensitiva axonal não dependente do comprimento/ganglionopatia. No diagnóstico diferencial de ganglionopatia, realizou avaliação analítica alargada com ANAs positivos com padrão MSA3/CENP-F associado a neoplasias da mama, pulmão e linfoma não Hodgkin e doenças inflamatórias, TC TAP com lesão expansiva ao nível do ovário direito, estudo do LCR, FDG-PET e biópsia das glândulas salivares sem alterações. Por suspeita de etiologia paraneoplásica, foi submetida a salpingo-ooforectomia direita com identificação histológica de teratoma do ovário. Excluídas as etiologias auto-imunes e paraneoplásicas, face à história familiar, foi pedido teste genético que confirmou diagnóstico de SCA3.

Discussão e conclusões: apresentamos um caso de ganglionopatia como manifestação única de SCA3, em doente cuja marcha diagnóstica apontaria para etiologia paraneoplásica/auto-imune. Por se tratar de uma manifestação inicial rara de SCA3, salientamos a importância de exclusão de outras etiologias de ganglionopatia.

EP-179 - HASHIMOTO'S ENCEPHALOPATHY PRESENTING AS STEROID RESISTANT SENSORY ATAXIA: A CASE REPORT

Mariana Cabral¹; Pedro Lopes¹; Marina Couto¹

1 - Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

Introduction: Hashimoto's encephalopathy (HE), first described by *Brain et al* in 1966, is a rare, probably underdiagnosed disease, with a current estimated prevalence of 2/100,000 population. The pathophysiology of this highly heterogeneous entity is not fully understood, but available evidence points towards autoimmunity. The current diagnostic criteria are based on the association of neurological or psychiatric symptoms, presence of antithyroid antibodies and exclusion of other possible causes. Peripheral neuropathy is rare in HE, with only nine cases reported up to date.

The mainstay of treatment is high-dose steroids. Most patients have a good outcome, but persistent deficits and relapses requiring long term immunosuppression have also been described. Only two patients with HE and polyneuropathy have been described with steroid-resistance.

Case Report: 61-year-old woman, with a remote history of epilepsy, presented with prominent subacute gait unsteadiness, and incoordination being unable to walk or remain seated without support. Neuropsychiatric symptoms were also present with a significant cognitive deficit. Neurological examination showed severe axial and appendicular ataxia, abolished deep tendon reflexes bilaterally, severe impairment of superficial and deep sensibility of distal predominance. Serological studies revealed elevated thyroid peroxidase antibodies levels. Electromyography revealed sensory axonal polyneuropathy. An otherwise extensive evaluation was unremarkable, which is consistent with HE. She was initiated on steroids and physiotherapy, and subsequently intravenous immunoglobulin with a partial, but unsatisfactory, response to both, maintaining the inability to walk without assistance. She was started on mycophenolate mofetil, as long-term immunosuppression.

Conclusion: We report a case of HE, which presents sensory neuropathy and only a partial response to steroids. Only two other similar cases are reported. A low level of suspicion is needed, as it represents a treatable entity with a good outcome when identified. More studies are needed to define a proper approach to this increasingly diagnosed entity.

EP-180 - DEGENERESCÊNCIA CEREBELOSA PARANEOPLÁSICA - UMA ETIOLOGIA IMPROVÁVEL.

Carla Morgado¹; Joana Pinto¹; Carla Carvalho²; Joana Pereira²; Célia Machado¹; Isabel Amorim¹

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

Introdução: A degenerescência cerebelosa paraneoplásica, embora rara, é a 2^a síndrome paraneoplásica mais comum, sendo também a 2^a causa mais frequente de ataxia cerebelosa esporádica. Associa-se à expressão de diferentes anticorpos anti-neuronais, nomeadamente anti-Yo, anti-Hu, anti-Ri, anti-VGCC, anti-SOX1, anti-GAD65, anti-GluR1 e anti-Ma2, mais frequentemente presentes em tumores do testículo/ovário, mama, pulmão e linfoma de Hodgkin.

Caso clínico: Mulher, 66 anos, não fumadora, trabalhadora da indústria têxtil e sem antecedentes de doença relevantes, avaliada por desequilíbrio, alteração da fala e fraqueza generalizada com 2 semanas de evolução e perda ponderal de 10kg em 2 meses. Ao exame neurológico, apresentava disartria ligeira, tetraparésia flácida grau 4, dismetria apendicular e axial grave, com incapacidade para marcha de forma autónoma. Análises iniciais, TC-CE/cervical e RM CE/cervical sem alterações relevantes. Do estudo etiológico, a destacar deteção anti-Ma2/Ta positivo (3+) e TC-TAP a evidenciar espessamento lobulado da pleura à esquerda, suspeito de processo neofornativo. A PET revelou envolvimento neoplásico maligno de alto grau metabólico envolvendo extensamente a pleura esquerda e a toracoscopia mostrou doença pleural extensa. O estudo histopatológico das biópsias pleurais revelou um mesotelioma epitelioide. A doente cumpriu 5 dias de imunoglobulina intravenosa, sem melhoria clínica. Completou 3 ciclos de tratamento com carboplatina e pemetrexedo, mantendo progressão da doença oncológica, tendo progredido para tratamento com nivolumab, que suspendeu, por agravamento neurológico e do estado funcional. O óbito foi declarado 9 meses após início dos sintomas.

Conclusão: Os anticorpos anti-Ma2 associam-se, mais frequentemente, a tumores testiculares, sendo pouco frequente a apresentação clínica com envolvimento cerebeloso. Este caso demonstra a importância da procura exaustiva dos tumores, em situações em que são encontrados anticorpos anti- neuronais, mesmo quando a localização deste seja menos provável. Adicionalmente, é importante reforçar o risco de encefalite anti-Ma2 associado ao tratamento com inibidores de checkpoint, podendo contribuir para o agravamento neurológico nestes doentes.

EP-181 - NEUROPATIA CRANIANA MÚLTIPLA – UM RARO CASO DE NEUROLINFOMATOSE PRIMÁRIA

Andreia Ferreira¹; Luís Rufo Costa¹; Sofia Marques¹; Ana Filipa Santos¹; Isabel Amorim¹; Célia Machado¹

1 - Hospital de Braga

O linfoma difuso de grandes células B (LDGCB) pode manifestar-se com parésia de pares cranianos, neuropatias, neuronopatias e neuropatias periféricas. Apesar de poder acometer todo o neuroeixo, as neuropatias cranianas ocorrem em apenas 5% dos casos.

Homem de 64 anos com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes, dislipidemia e tabagismo prévio (20 UMA) admitido por quadro de otalgia esquerda e perda ponderal com 2 meses de evolução, disfagia desde há 3 semanas e paralisia facial periférica direita há 2 semanas. Negava febre, infeções ou viagens recentes. Na admissão apresentava parésias do nervo VII direito, IX, X e XII pares cranianos, sem atingimento sensitivo, motor ou cerebeloso. Realizou TAC e angio-TC cerebral sem alterações e em internamento completou investigação com TC TAP, serologias infecciosas, marcadores tumorais e anti-neuronais negativos. Apresentava pleocitose linfocítica (191) com hiperproteinorráquia (0.95mg/dL), painel de meningoencefalites e micobactérias negativo e BOCs sem dissociação. Citometria de fluxo negativa para células malignas. A RM cerebral revelou lesão expansiva infratentorial do tronco encefálico e hemisférios cerebelosos com franco predomínio esquerdo. Iniciou corticoterapia, sem resposta. Ao 30º dia de internamento após paragem respiratória foi internado na UCI, traqueostomizado, com suporte ventilatório contínuo. Desenvolveu uma tetraparésia de predomínio direito, hipoacusia bilateral severa e mioclonias da hemiface e membro superior direitos. A RM mostrou agravamento imagiológico. Realizou biópsia cerebral cuja histologia revelou tratar-se de LDGCB. Iniciou quimioterapia com fraca resposta e desenvolveu hidrocefalia sem resposta ao Shunt VP. Faleceu ao 49º dia de internamento.

A neurolinfomatose primária do SNC é uma forma de apresentação rara do LDGCB. No presente caso o agravamento com corticoterapia e a citometria de fluxo negativa tornaram a hipótese de linfoma bastante remota, porém, o exame anatomo-patológico confirmou de forma surpreendente este diagnóstico. O reconhecimento e instituição do tratamento dirigido atempados são essenciais à modificação do seu prognóstico fatal.

EP-182 - FOSTER KENNEDY SYNDROME

Flavia Fleming¹; Ana Catarina Felix¹

1 - Hospital de Faro - Centro Hospitalar Universitário do Algarve

Introduction: Foster Kennedy syndrome is characterised by unilateral optic atrophy, anosmia, and contralateral disc edema caused by compression by a space-occupying lesion of the atrophic optic and olfactory nerve, followed by secondarily increased intracranial pressure with disc edema in the contralateral optic nerve.

Case-report: A 34 years-old woman was evaluated in the Neurology Emergency Department referred by Ophthalmology due to left eye optic atrophy and loss of vision and papilledema in the right eye. She refers short flashes, bilaterally, occurring up to 30 times per day, progressively more frequent and with impaired vision of the left eye. She also complained of headache, almost daily, not related with postural changes, that would remit most of times with rest, seldom needing a painkiller. Her father said the symptoms were getting worse with some behaviour changes (she was more childish). She would refuse to go see a doctor about these problems but as they had worsen, her family convinced her to see an Ophthalmologist. Her neurological examination revealed bilateral relative afferent pupillary defect, hypovision, nasal field loss and achromatopsia in the left eye, aside from the already described ophthalmological exam. Her CT scan showed a large space-occupying lesion in the frontal midline. After surgery, the histopathology confirmed an olfactory groove meningioma - WHO 1.

Conclusions: Foster Kennedy syndrome is a rare clinical presentation. The unilateral optic atrophy occurs as a direct consequence of the intracranial space-occupying lesion exerting pressure on the optic nerve. As the lesion increases in size, the intracranial pressure increases, and causes swelling of the contralateral optic disc. Usually the atrophic eye has variable loss of vision, but the eye with papilledema can have no vision loss. Other symptoms that can be present are headache and loss of the sense of smell. The most common causes are frontal lobe tumors.

EP-183 - ROMBOENCEFALITE COMO FORMA DE APRESENTAÇÃO DE LINFOMA PRIMÁRIO DO SNC: UM DESAFIO CLÍNICO E IMAGIOLÓGICO

Diogo Damas¹; Fábio Gomes¹; Ana Novo²; Inês Correia¹; João Lemos¹; Inês Cunha¹

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

Introdução: O Linfoma Primário do SNC (LPSNC) consiste num subtipo raro e agressivo de linfoma não-Hodgkin extranodal. Esta condição ocorre frequentemente em indivíduos imunocomprometidos e idade mais avançada, sendo que a maioria dos casos corresponde a linfoma difuso de grandes células B (LDGCB). O diagnóstico de LPSNC torna-se um desafio em doentes imunocompetentes. Assim, reportamos um caso de LPSNC em mulher sem disfunção imunitária, discutindo as suas características clínicas e neuroimagiológicas.

Caso Clínico: Mulher, 65 anos, antecedentes de fatores de risco vascular e AVC isquémico lacunar sensitivo-motor direito. Quadro de diplopia com 2 meses de evolução, vertigem e desequilíbrio com quedas frequentes. Exame neurológico revelou oftalmoparésia bilateral complexa (restrição dos movimentos oculares horizontais e verticais, com parésia do olhar conjugado horizontal), hemihipostesia algica esquerda, alteração bilateral das sensibilidades vibratória e posicional e ataxia bilateral. RM crânio-encefálica documentou lesão hiperintensa bilateral e posterior ao nível da ponte e mesencéfalo, com captação irregular de contraste e sem restrição à difusão, sugestiva de romboencefalite. Efetuada punção lombar com pleocitose mononuclear discreta e presença de bandas oligoclonais, mas estudo microbiológico negativo. Estudo analítico com hemograma, painel de autoimunidade sistémica e neurológica e serologias foram irrelevantes. Realizado estudo seriado com imunofenotipagem e pesquisa de células neoplásicas no LCR com resultados negativos. TC toracoabdominopélvica e PET corporal não revelaram alterações. Apesar do tratamento com aciclovir endovenoso, megadoses de metilprednisolona e plasmaferese, a doente teve deterioração clínica progressiva com disfunção bulbar. RM crânio com espectroscopia demonstrou expansão lesional com restrição à difusão e perfil protónico sugestivo de LPSNC, culminando na realização de biópsia cerebral que confirmou diagnóstico de LDGCB.

Conclusão: Este caso destaca a importância da investigação etiológica exaustiva no LPSNC em particular nos casos com envolvimento do romboencéfalo. A biópsia histopatológica deve ser considerada precocemente para confirmar o diagnóstico e providenciar um tratamento dirigido eficaz.

EP-184 - NEUROPATIA DO TRIGÉMIO METASTÁTICA DE CURSO CLÍNICO INDOLENTE

Carolina Gavancho¹; Miguel Pimenta¹; Mariam Cazola¹; Alexandra Rodrigues^{2,3,4}; José Rosa¹; Filipa Ladeira¹

1 - Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa, Portugal.; 2 - Departamento de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central. Lisboa, Portugal.; 3 - NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa. Lisboa, Portugal.; 4 - Unidade de Neurorradiologia, Hospital Central de Funchal. Funchal, Portugal.

Introdução: O nervo trigémio apresenta uma extensa distribuição intracraniana e a sua disfunção pode caracterizar-se por alterações sensitivas nos seus territórios de inervação. Esta resulta, habitualmente, de processos inflamatórios/autoimunes, infecciosos, paraneoplásicos, traumáticos, vasculares ou neoplásicos. Os sintomas trigeminais podem representar a primeira manifestação de patologia tumoral da cabeça e pescoço.

Caso clínico: Mulher, 59 anos, com dor nevrálgica esquerda de início em 2020, com RM a documentar espessamento do trigémio compatível com neurinoma (considerando-se menos provável espessamento tumoral/inflamatório), sintomaticamente controlada com carbamazepina e clínica e imagiologicamente estável até 2023. Nessa altura, foi observada por agravamento sintomático subagudo, com disestesia no território V1 esquerdo e xeroftalmia ipsilateral. Nos meses subseqüentes, verificou-se perda de função progressiva do trigémio esquerdo, com hipoestesia tátil e algica, ausência de reflexo corneano e recrudescência das queixas nevrálgicas, bem como compromisso do nervo abducente ipsilateral e restantes nervos oculomotores, resultando em esotropia do olho esquerdo, diplopia binocular horizontal e alteração do campo visual direito. A RM evidenciou aumento da espessura e reforço de sinal do trigémio esquerdo ao longo de todo o seu trajeto (incluindo as divisões) e abaulamento da parede lateral do seio cavernoso ipsilateral. A PET documentou focos de hipermetabolismo no zigomático esquerdo e metade esquerda do palato mole. A biópsia do gânglio trigeminal ipsilateral documentou infiltração por carcinoma, de natureza imprecisa. A doente iniciou acompanhamento em Oncologia, aguardando identificação do tumor primário.

Conclusões: Apesar do padrão de instalação indolente, a etiologia tumoral deve ser considerada na neuropatia do trigémio, sobretudo quando associada a sintomas atípicos. Na maioria dos casos, a disseminação perineural do tumor progride retrogradamente, acompanhando os ramos do trigémio até ao seio cavernoso, com posterior compromisso dos nervos oculomotores. É essencial uma avaliação imagiológica detalhada das estruturas da cabeça e pescoço, com vista a um diagnóstico e terapêutica dirigida.

EP-185 - SÍNDROME DO CONE MEDULAR COMO APRESENTAÇÃO DE LINFOMA INTRAVASCULAR

Sofia Bernardo¹; Joana Dionísio¹; Duarte Carapinha¹; José Menezes¹; Martinha Chorão²; Raquel Tojal¹; Simão Cruz¹; João Peres¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Fernando Fonseca, Amadora; 2 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa

Introdução: O linfoma intravascular é um subtipo raro de linfoma de grandes células B, que pode ter uma apresentação neurológica variada, constituindo um desafio tanto no diagnóstico, como no tratamento, uma vez que as suas manifestações neurológicas podem ser rapidamente progressivas e fatais.

Caso Clínico: Senhora de 76 anos, internada por alterações sensitivas nos membros inferiores e períneo, dificuldade na marcha, obstipação e urgência miccional, com 15 dias de evolução; adicionalmente, teve um episódio de vertigem prolongada nesse período. Inicialmente observaram-se sinais compatíveis com disfunção de vias cerebelosas e síndrome do cone medular com paraparésia ligeira distal dos membros inferiores e hipostesia com nível em S1. A ressonância magnética (RM) da medula documentou pequeno foco de hipersinal em T2 no cone medular paramediano direito, de significado impreciso; a RM crânio-encefálica (RM-CE) revelou discretos focos de restrição à difusão da substância branca (SB) cerebral bihemisférica. As três análises ao líquido cefalorraquidiano revelaram pleocitose (6-11 células), sem predomínio de células, com hiperproteinorráquia ligeira (42,42-64,46 mg/dL) e sem células neoplásicas. Realizou tratamento com corticoterapia e plasmaferese, tendo-se observado uma discreta e temporária melhoria. Por depressão subaguda do nível de consciência, repetiu RM-CE após 20 dias de internamento, onde se observaram novas lesões da SB com restrição à difusão, microhemorragias e hipersinal T2 no estriado bilateralmente. Realizou biópsia cerebral estereotáxica, cuja análise histológica revelou pequenos vasos de lúmen ocupado/ocluído por células linfóides grandes CD20+. A doente faleceu após 3 meses do início das manifestações clínicas.

Conclusão: O linfoma intravascular é uma doença sem sinais patognomónicos, cujo diagnóstico precoce influencia a resposta ao tratamento e respetivo prognóstico. O diagnóstico é feito post-mortem em 50% dos casos. Uma resposta inicial mas transitória aos corticóides, a presença de lesões vasculares cerebrais e o hipersinal dos gânglios da base são pistas para o seu diagnóstico.

EP-186 - TUMORES DO ÂNGULO PONTO-CEREBELOSO – ESTUDO OBSERVACIONAL RETROSPECTIVO DE DOENTES COM AVALIAÇÃO NEUROPATOLÓGICA

André Sobral-Pinho¹; Rita Ventura¹; Catarina Pinto²; Alfredo Calheiros³; Miguel Pinto⁴; Ricardo Taipa⁴

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal

Introdução: Os tumores do ângulo ponto-cerebeloso (APC) constituem até 10% dos tumores intracranianos cursando tipicamente com sintomatologia vestibular e/ou auditiva. Dentro destes, são mais frequentes os schwannomas vestibulares e meningiomas, embora outros possam surgir. Alguns destes tumores, sobretudo se crescerem consideravelmente, podem ser abordados cirurgicamente.

Objectivos: Caracterização demográfica, clínica, imagiológica e neuropatológica de doentes com tumores do APC submetidos a cirurgia com estudo neuropatológico.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo de doentes com tumores do APC submetidos a cirurgia com estudo neuropatológico entre Janeiro de 2013 e Março de 2023 num hospital terciário.

Resultados: Foram incluídos 81 doentes, com média de idades de 57 anos (min=21 e máx=83), 64% do sexo feminino. Os sintomas mais frequentes foram: hipoacúsia unilateral (74%), desequilíbrio (62%), acufeno (23%), vertigem (22%) e cefaleia (22%). Em 3 doentes o diagnóstico foi incidental. O tempo médio desde os primeiros sintomas até à cirurgia foi 34 meses. A média do maior eixo do tumor foi de 31 mm. Cinquenta e oito doentes tiveram compressão do tronco cerebral e/ou cerebelo. O diagnóstico neuropatológico mais frequente foi schwannoma vestibular (n=60), seguido de meningioma (n=11), quisto epidermoide (n=7), schwannoma nervo facial (n=1), schwannoma nervo acessório (n=1) e linfoma difuso de grandes células-B (n=1). O diagnóstico provável baseado num exame de imagem foi o mesmo que o diagnóstico neuropatológico em 79 doentes. Três doentes tinham tumores bilaterais (schwannomas vestibulares; linfoma difuso de grandes células-B bilateral; schwannoma vestibular concomitantemente com meningioma contralateral).

Conclusões: Os tumores do APC intervencionados surgiram numa larga faixa de idades e a maioria apresentava compressão de estruturas na fossa posterior. Os schwannomas vestibulares unilaterais foram o tumor mais frequente apesar de diagnósticos mais raros como linfoma e schwannomas “não-vestibulares” terem surgido. Neste estudo existiu boa correlação diagnóstica entre a imagem e neuropatologia, sendo esta última fundamental para confirmação diagnóstica.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-187 - ENCEFALITE LÍMBICA PARANEOPLÁSICA ANTI-SOX1 E ANTI-GABA B POSITIVA

Diogo Antão¹; Joana Ribeiro²; José Bandeira Costa¹; Ana Oliveira⁴; Joana Marques¹; Ilda Costa¹; Paulo Mota³; Duarte Salgado¹

1 - Serviço de Neurologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E., Lisboa; 2 - Serviço de Pneumologia, Unidade Local de Saúde da Guarda, E.P.E., Guarda; 3 - Serviço de Pneumologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil, E.P.E., Lisboa; 4 - Serviço de Medicina Interna, Hospital Distrital de Santarém, Santarém

Os síndromes neurológicas paraneoplásicas são reacções imunomediadas, raras, cruzadas entre o tumor e o sistema nervoso. Os autoanticorpos que lhes estão associados variam consoante o tumor primário. O anticorpo anti-SOX1 associa-se frequentemente a síndrome de Lambert-Eaton, enquanto o anti-GABA B se associa a encefalite límbica.

Doente do sexo feminino, 71 anos, com antecedentes de síndrome vertiginosa e tabagismo activo. Recorreu ao serviço de urgência por síndrome confusional agudo associado a crise convulsiva inaugural. Referida cefaleia nos 4 dias anteriores. Ao exame neurológico inicial encontrava-se estuporosa, em mutismo, com hemiparesia esquerda e sem meningismo. No internamento, por epilepsia de difícil controlo associada a síndrome confusional, e exames de imagem cerebrais inocentes (TC e RM), foi realizada punção lombar que revelou pleocitose com 46 células/mm³ (mononucleares). Fez aciclovir empírico durante 9 dias até resultado negativo de Herpes no líquor. Colocada a hipótese diagnóstica de Encefalite Autoimune, foi feita pesquisa de anticorpos antineuronais e realizada TC-toraco-abdomino-pélvica que revelou nódulo no lobo inferior do pulmão direito e presença de adenopatias mediastínicas suspeitas. O estudo no soro revelou anticorpos anti-SOX1 e anti-GABA B positivos, posteriormente identificados também no líquido cefalorraquidiano. Foi assumida Encefalite Límbica Paraneoplásica e medicada com metilprednisolona 1gr/dia, 5 dias, com melhoria progressiva dos sinais focais e diminuição da frequência das crises epilépticas. Foi biopsada uma adenopatia mediastínica por ecobroncoscopia que confirmou o diagnóstico de Carcinoma Pulmonar de Pequenas Células. Iniciou quimioterapia sistémica com Carboplatina + Etoposido. A RM-CE de reavaliação à 8ª semana mostrou lesão hiperintensa em T2 e FLAIR no hipocampo direito, sem realce pós-contraste, sem restrição à difusão, compatível com encefalite. A doente não apresenta semiologia cerebelosa até à presente data, encontrando-se em tratamento oncológico.

Em conclusão, descreve-se um caso raro de Encefalite Límbica Autoimune anti-SOX1+ e anti-GABA B+ como forma de apresentação de um Carcinoma Pulmonar de Pequenas Células.

EP-188 - QUANDO PARECE SER SMART (STROKE-LIKE MIGRAINE ATTACKS AFTER RADIATION THERAPY) E NÃO É. O LADO NEGRO DA RADIOTERAPIA.

Ana Lúcia Oliveira¹; Tiago Jesus¹; Patrícia Grilo¹; Sónia Costa¹; Cândida Barroso¹

1 - Hospital de Vila Franca de Xira

Introdução: A síndrome SMART (Stroke-like migraine attacks after radiation therapy) corresponde a uma complicação rara e tardia da radioterapia craniana, sendo mais frequente em doentes que receberam doses superiores a 50 Gy. Clinicamente, caracteriza-se por cefaleias, convulsões e défices neurológicos focais, frequentemente transitórios e reversíveis. Nas imagens de RM-CE é característico o realce cortical giriforme da substância cinzenta e a presença de hiperintensidade cortical nas sequências T2 e FLAIR.

Caso Clínico: Mulher de 80 anos com antecedentes de hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia, depressão e carcinoma basocelular frontal esquerdo, diagnosticado e submetida a cirurgia e radioterapia adjuvante dirigida, com 55Gy em 20 frações, há 4 anos, sem recidiva. Seguida em consulta de Neurologia desde há 3 anos, por declínio cognitivo ligeiro mnésico multidomínios, com avaliação analítica e TC-CE sem alterações relevantes, estável. No final de 2022, apresenta um quadro subagudo de agravamento de desorientação temporal, desequilíbrio na marcha e alteração da articulação verbal. A RM CE evidenciou de lesões captantes cortico-subcorticais frontal ântero-lateral esquerda, reforço definido do contorno cortico-giral, hipersinal cortical nas sequências T2 e FLAIR e extenso edema vasogénico adjacente, envolvendo a substância branca, sugestivo de síndrome SMART. O EEG não apresentou alterações. Iniciou corticoterapia com significativa melhoria clínica e realizou RM-CE seriadas semestrais com apenas ligeira redução das áreas edematosas, sugestivas de um diagnóstico imagiológico de radionecrose. Atualmente mantém-se clinicamente estável, com diminuição gradual da corticoterapia oral.

Conclusões: A fisiopatologia da síndrome SMART ainda é desconhecida e, sendo um diagnóstico de exclusão, é muitas vezes um desafio diagnóstico. Contudo, o seu reconhecimento é fundamental a fim de garantir uma gestão adequada do doente, evitados procedimentos diagnósticos invasivos ou tratamentos inadequados. Devem ser considerados todas as possíveis complicações da radioterapia craniana, quando realizada em doses elevadas, algumas das quais com carácter irreversível.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-189 - THIRD AND SIXTH NERVE OCULAR NEUROMYOTONIA AFTER SELAR RADIATION IN PITUITARY ADENOMA

Liliana Silva¹; Luis Pedro Freitas²; Isabel Paiva³; André Jorge¹; Ana Inês Martins^{1,4}; João Lemos^{1,4}

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Neuroradiology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 3 - Endocrinology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 4 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal

Introduction: Ocular neuromyotonia (ONM) presents as paroxysmal diplopia associated with tonic spasms of the extraocular muscles and is often overlooked. It is usually caused by an insult to the ocular motor nerve, leading to transient ephaptic transmission and/or hyperexcitability. Accordingly, pituitary adenomas involving the cavernous sinus and/or their treatments, may cause both permanent strabismus associated with fixed deficits as well as transient strabismus associated with ONM.

Case report: A 48-year-old female presented with a 6-year history of vertical and horizontal binocular diplopia. Fifteen years earlier, she had undergone multiple transsphenoidal resections, local radiotherapy, and radiosurgery in the context a pituitary adenoma compressing the left cavernous sinus, having been left with a left oculomotor nerve palsy (3NP). Currently on exam, while afferent visual assessment was unremarkable, there was a partial limitation of supraduction of the left eye accompanied by vertical diplopia, and a non-responsive mydriatic pupil ipsilaterally, consistent with a partial left 3NP. Notably, if levo- and dextro-duction were sustained for ~15 seconds, there was complete limitation of adduction and abduction of the left eye and accompanying horizontal diplopia for ~2 minutes, respectively. Selar MRI showed a residual cystic lesion extending into the left cavernous sinus without compressing nearby neurovascular structures. A diagnosis of 3rd and 6th nerve ONM after local radiotherapy was made and the patient was started on carbamazepine, showing marked improvement of transient horizontal diplopia. The additional placing of a base down Fresnel prism in the left eye further improved permanent vertical diplopia and associated compensatory neck posture.

Conclusion: ONM is a known complication of local radiotherapy near the cavernous sinus, although it is rare in the context of pituitary adenomas. Importantly, the presence of fixed strabismus should not preclude the active search for co-existent transient forms of strabismus in the same patient, as these are managed differently.

EP-190 - EVENTO STROKE-LIKE COMO APRESENTAÇÃO DE UMA COMPLICAÇÃO TARDIA DA RADIOTERAPIA: UM ALERTA PARA QUE NEM TUDO O QUE PARECE É

Eduarda Cruz Alves¹; Cátia Rocha Oliveira¹; Luís Fontão¹; Catarina Silva Santos¹

1 - Serviço de Neurologia - Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução: As complicações tardias da radioterapia cerebral incluem eventos agudos *stroke-like* que podem ser divididos em várias entidades, uma das quais: a síndrome *Acute Late-onset Encephalopathy after Radiation Therapy (ALERT)*.

Caso Clínico: Homem de 65 anos, com antecedentes de Carcinoma Epidermóide do pulmão com metastização cerebral, identificada em 2007, submetido a radioterapia (RT) craniana, dose de 40Gy, e torácica e quimioterapia (QT).

Foi admitido no Serviço de Urgência por prostração e défice motor direito. Ao exame neurológico: afasia global, hemianópsia direita, hemiparesia direita G4- com face e RCP indiferente à direita e flexor à esquerda. O estudo analítico incluindo anticorpos antineuronais e auto-imunidade sistémica não demonstrava alterações. A TC-CE e angio-TC cerebral e cervical não apresentavam alterações agudas. Uma RM-CE excluiu metastização cerebral, lesões vasculares recentes e mostrou uma leucoencefalopatia difusa crónica compatível com alterações pós-rádicas. A análise do LCR mostrou proteinorráquia e o painel multiplex de vírus e bactérias foi negativo. O EEG documentou traçado com atividade de base teta, indicando disfunção cortical difusa e foco lento, intermitente frontotemporal direito a traduzir acentuada disfunção regional. Nos primeiros dias de internamento, os défices neurológicos apresentaram um carácter flutuante e perante ausência de melhoria clínica realizou empiricamente um ciclo de metilprednisolona. Verificou-se melhoria neurológica franca, com resolução dos défices e restituição ao estado prévio ao internamento. À reavaliação, dois meses após a alta, não apresentou recorrência dos sintomas e está clinicamente estável.

Conclusão: Na síndrome ALERT, os doentes partilham características comuns, incluindo história clínica passada de exposição a radioterapia cerebral associada a alteração do estado de consciência, início agudo de défices neurológicos focais do tipo *stroke-like* ou cefaleia anos após a RT, com melhoria clínica rápida após administração de corticoides. A exclusão de outros diagnósticos diferenciais é fundamental para definir a orientação e prognóstico.

EP-191 - GLIOMATOSE CEREBRAL: UMA APRESENTAÇÃO INVULGAR E DESAFIANTE DE GLIOMA DIFUSO

Daniel Araújo¹; André Militão¹; Gonçalo Bonifácio¹; Rui Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Setúbal

Introdução: A Gliomatose cerebral corresponde a um padrão de crescimento raro e extensamente infiltrativo de gliomas difusos, com infiltração de pelo menos 3 lobos cerebrais e, ocasionalmente, extensão bilateral e infratentorial, de apresentação clínica heterogénea e inespecífica. Relatamos um caso de gliomatose cerebral por glioma difuso isocitrato desidrogenase (IDH) wildtype.

Caso Clínico: Homem de 42 anos, admitido na urgência por quadro de confusão mental e cefaleia com 2 dias de evolução, seguido de alteração súbita da linguagem e crise convulsiva focal com generalização secundária associada a hemiparesia direita pós-ictal transitória. Na TC de admissão identificada hipodensidade difusa temporal esquerda. Estudo LCR citoquímico, bacteriológico e painel meningite/encefalite negativos. EEG com atividade paroxística temporal esquerda, sugestivo de lesão epileptogénica. Observou-se rápida remissão sintomática apenas sob fármacos anticrise epiléptica. Realizou RM que demonstrou lesão corticosubcortical hemisférica esquerda difusa, hiperintensa em T2 e hipointensa em T1, de predomínio temporal, com envolvimento do tronco cerebral, diencéfalo e hipocampo contralateral, sem lesões captantes. Face a estes achados, à exclusão de patologia infecciosa e a possível etiologia inflamatória, optou-se por iniciar ciclo de metilprednisolona. Manteve-se globalmente assintomático, sem alterações formais no exame neurológico. Na RM de reavaliação identificada nova lesão ovalada retroquiasmática captante. Face à aparente progressão imagiológica e ausência de diagnóstico estabelecido, optou-se por planear biópsia tendo sido identificado glioma difuso hemisférico IDH wildtype (diagnóstico molecular integrado incompleto). Optou-se por protelar abordagem terapêutica até resultado anatomopatológico e decisão em reunião multidisciplinar. Verificou-se, posteriormente, rápida progressão da doença com deterioração neurocognitiva e óbito 2 meses após a primeira admissão.

Conclusão: O caso reforça a importância de considerar esta apresentação invulgar de gliomas difusos no diagnóstico diferencial de lesões difusas infiltrativas com apresentação clínico-laboratorial atípica e de ponderar biópsia precoce para diagnóstico histo-molecular, determinante para definir prognóstico e orientar decisão terapêutica, apesar de limitada repercussão na sobrevida.

EP-192 - UMA COMPLICAÇÃO NEUROLÓGICA ATÍPICA DE ADENOCARCINOMA DO PULMÃO

Tiago Oliveira¹; Mafalda Delgado Soares¹; Filipa Ladeira¹; Margarida Silva Dias¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central

Introdução: As mielopatias apresentam um diagnóstico diferencial amplo e complexo. A apresentação inicial de neoplasias por metástases intramedulares é rara (0.1%-0.4%), sendo mais frequente em neoplasias do pulmão, mama, linfoma, melanoma e carcinoma renal.

Caso clínico: Homem, 58 anos, com antecedentes de hepatite B, sem hábitos tabágicos, internado por dificuldades na marcha, alteração do padrão defecatório e disfunção erétil e queixas algícas localizadas ao membro inferior (MI) esquerdo e hipostesia no MI contralateral, com nove meses de evolução. Realizou RM-CE em ambulatório, sem alterações relevantes. Ao exame neurológico destacava-se paraparesia proximal com força muscular G4, nível sensitivo táctil e algíco em D8, hiperreflexia e hipertonia nos MI e parésia facial do tipo periférica direita.

Em internamento, realizou RM-medular que revelou múltiplas lesões tumefactas, com captação de gadolínio, centromedulares (C6-C7, D8-L1). Repetiu estudo de crânio que mostrou envolvimento multifocal supra e infratentorial, favorecendo-se etiologia inflamatória. LCR com 36 células, hiperproteínoorraquia, disfunção da BHE, sem células neoplásicas. Estudo autoimune, infeccioso, anti-MOG e anti-Aqp4 negativos.

Perante suspeita inflamatória, realizou 1 ciclo de metilprednisolona EV, sem melhoria. Por desenvolvimento de lesões herpetiformes na região sagrada realizou ainda 14 dias de aciclovir, sem melhoria do quadro neurológico.

Em estudo neoplásico a TC-tórax evidenciou uma lesão nodular pulmonar apical direita, submetida a biópsia transtorácica, cuja histologia revelou um adenocarcinoma do pulmão (ADCP). Assumido diagnóstico de envolvimento metastático difuso do SNC por ADCP, com encaminhamento para consulta de oncologia pneumológica para estadiamento e início de terapêutica sistémica.

Conclusão: Apesar de raras como apresentação inicial de ADCP, as metástases intramedulares devem ser consideradas em casos de mielopatia com défices neurológicos progressivos, em particular, se dor associada. Apesar do prognóstico a 5 anos ser desfavorável, doentes com bom status funcional poderão ser submetidos a diversas modalidades terapêuticas curativas e paliativas, tornando a necessidade de diagnóstico e estadiamento atempados essenciais.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-193 - MONOCULAR SEE-SAW NYSTAGMUS IN PITUITARY ADENOMA

Sara Matos¹; André Jorge¹; Inês Pais¹; Ana Inês Martins^{1,2}; Joana Rato³; João Lemos^{1,2}

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3 - Neurosurgery Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal

Introduction: See-saw nystagmus is a rare form of nystagmus characterized by a cyclical movement of both eyes, where intorsion and elevation of one eye is accompanied by extorsion and depression of contralateral eye. It usually results from a suprasellar/parasellar mass compressing the meso-diencephalic region, causing a disruption of the visuovestibular system. Herein, we report a unique case of a patient with a pituitary adenoma who presented with apparent monocular see-saw nystagmus.

Case Report: A 65-year-old male presented with a 1-year history of progressive vision loss in the right eye and abnormal eye movements. Fifteen years prior, a pituitary adenoma had been resected in the context of bilateral vision loss. Post-surgical visual acuity was 6/10 OD, and no light perception (NLP) OS. Follow-up brain MRI revealed reduction of tumor volume and less mass effect over the optic chiasm. Currently on exam, visual acuity was counting fingers OD and NLP OS, color vision was 0/17 OD and inexistent OS, there was an islet of superonasal vision OD, a relative afferent pupillary defect was present OS, and there was bilateral optic atrophy. Ductions were full OU. Notably, there was periodic vertical alternating deviation of the left eye every ~50 seconds, consisting of elevation and intorsion alternating with depression and extorsion, with no detectable movements of right eye. Brain MRI showed tumor volume increase, compression of the optic chiasm, and atrophy of both optic nerves. He underwent chiasmal decompression, but unfortunately, died a few days later from related complications.

Conclusion: We report an unusual eye movement, i.e., monocular see-saw nystagmus. In this case, the chronic relative sparing of vision in one eye might have “blocked” the full development of the visuovestibular disruption believed to cause the combined push-pull movement of the eyes seen in classical see-saw nystagmus.

EP-194 - NEUROCITOMA CENTRAL: CASUÍSTICA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Mariana Dias Da Costa¹; Patrícia Faustino²; Rafael Roque^{1,3}

1 - Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Neurologia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3 - Laboratório de Neuropatologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução: O neurocitoma central é um tumor neuronal raro com localização típica intraventricular. Afeta predominantemente jovens adultos. Associa-se a um excelente prognóstico após resseção cirúrgica completa. Histologicamente pode mimetizar outros tumores do SNC como oligodendroglioma ou ependimoma, pelo que é crucial um correto diagnóstico diferencial.

Objetivos: Caracterização de doentes com diagnóstico histológico de neurocitoma central num centro terciário.

Metodologia: Estudo observacional retrospectivo. Inclusão de doentes com diagnóstico histológico de neurocitoma central entre 2002-2023. Caracterização clínica, neurorradiológica e de prognóstico através de consulta do processo clínico e avaliação histológica incluindo estudos de imunohistoquímica, e posterior análise descritiva.

Resultados: Foram incluídos 9 doentes, 55,5% do sexo feminino. Média de idades no diagnóstico de 29,1±6,5 anos. O sintoma mais reportado à data do diagnóstico foi cefaleia (88,9%). Em termos neurorradiológicos, 66,7% dos doentes apresentavam componente quístico, um doente com calcificações intratumorais e um doente com hemorragia intratumoral. Todos os doentes foram submetidos a tratamento cirúrgico, 44,4% com resseção macroscópica total da lesão e os restantes com remoção subtotal. Três doentes realizaram terapêutica adjuvante. Todos os casos apresentavam morfologia histológica típica de neurocitoma central, com positividade para sinaptofisina e TTF-1. Três casos foram positivos para GFAP. No último *follow-up*, a taxa de sobrevivência foi de 100%. Apenas um doente apresentou recidiva da lesão (8 anos após a primeira cirurgia), tendo sido submetido a nova cirurgia e tratamento com radio e quimioterapia adjuvantes, com resposta favorável.

Conclusões: Na série apresentada o neurocitoma central é mais frequente em doentes jovens e tem excelente prognóstico, de acordo com os dados disponíveis na literatura. Destacamos a importância do seguimento periódico destes casos após cirurgia, dado a possibilidade de recidiva. Sendo uma entidade rara, a descrição de doentes com neurocitoma central é essencial para promover a sua correta identificação e estabelecimento de estratégias terapêuticas e prognóstico adequados.

EP-195 - ENCEFALITE ANTI-HU COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE NEOPLASIA OCULTA DO PULMÃO

[Bárbara Alves Rodrigues](#)¹; [Danna Krupka](#)²; [Marta Magriço](#)¹; [Marco Fernandes](#)¹; [João Pedro Marto](#)^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 - Co-autoria partilhada, Serviço de Neurologia, Hospital Egas Moniz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 3 - CEDOC, NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa

Introdução: As encefalites imuno-mediadas de etiologia paraneoplásica são uma possível manifestação inaugural de neoplasia oculta. A encefalite anti-Hu está mais frequentemente associada ao carcinoma de pequenas células do pulmão, podendo apresentar um envolvimento multifocal do sistema nervoso central e periférico.

Caso clínico: Homem de 71 anos de idade, com antecedentes de tabagismo ativo (60 UMA). Iniciou quadro de perda ponderal involuntária progressiva quantificada em 15 Kg acompanhado nos 6 meses seguintes por síncope de repetição, desequilíbrio da marcha, diplopia binocular e disfagia. Adicionalmente, ainda com queixas compatíveis com xerostomia, xeroftalmia, anidrose e obstipação, sem outra sintomatologia acompanhante. Internado eletivamente no serviço de Neurologia do Hospital Egas Moniz em Janeiro de 2023 para estudo etiológico. À admissão, doente emagrecido, com envolvimento do VI par direito, III par bilateralmente, disartrofonía, gag reflex mais fraco à esquerda, ataxia axial e tetrapendicular cerebelosa. Realizou RMN CE que revelou atrofia cortical de predomínio posterior e do tronco cerebral sem lesões parenquimatosas ou captação de gadolínio, estudo de condução nervosa sugestivo de polineuropatia sensitiva axonal não dependente do comprimento/ganglionopatia; estudo de LCR com hiperproteíno-ráquia (93 mg/dl), sem aumento de células; estudo serológico com anticorpo anti-Hu positivo no LCR e soro; TC TAP com nódulo endobrônquico peri-hilar esquerdo com múltiplas adenopatias necrosadas adjacentes. Submetido a terapêutica com Imunoglobulina endovenosa 2g/Kg e metilprednisolona endovenosa 1g por 5 dias, pela hipótese de disfunção neurológica multifocal de etiologia paraneoplásica. Ao longo do internamento, observou-se evolução clínica rapidamente desfavorável com óbito declarado ao 10º dia de internamento.

Discussão e conclusões: O presente caso clínico ilustra o envolvimento multifocal da encefalite anti-Hu, a importância do seu reconhecimento como possível manifestação inaugural de neoplasia oculta e a possível rápida e grave evolução clínica.

EP-196 - SÍNDROME OPSOCLONUS-MIOCLONUS COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DE UM ADENOCARCINOMA PULMONAR

Inês Carmo E Pinto¹; Bárbara Alves Rodrigues¹; Vítor Mendes Ferreira¹; André Sobral Pinho¹; Luísa Alves^{1,2}

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

Introdução: A síndrome opsoclonus-mioclonus caracteriza-se pela presença de oscilações sacádicas multidirecionais, de grande amplitude e erráticas, sem intervalo intersacádico (opsoclonus), que se associam a mioclonias generalizadas, ataxia e, ocasionalmente, encefalopatia. Nos adultos, pode ocorrer como síndrome paraneoplásica mais frequentemente no contexto de carcinoma pulmonar de pequenas células, carcinoma da mama ou ovário.

Caso Clínico: Mulher, 77 anos, internada eletivamente no Serviço de Neurologia por quadro de alterações cognitivas mnésicas, perda de autonomia nas actividades de vida diária, quedas frequentes e mioclonias com três meses de evolução associado a história de perda ponderal e tosse crónica. Ao exame neurológico era evidente a presença de mioclonias tetra-apendiculares, oromandibulares e da língua, ataxia cerebelosa generalizada, movimentos oculares involuntários, compatíveis com opsoclonus, e disartródia, tendo-se assumido o diagnóstico de síndrome opsoclonus-mioclonus. Da investigação diagnóstica realizada destaca-se RM cranioencefálica a documentar atrofia cortical difusa sem outras alterações relevantes; eletroencefalograma com traçado difusamente lento (6Hz); avaliação analítica e líquórica extensa a revelar apenas positividade isolada e inespecífica do anticorpo anti-canal de potássio (anti-VGKC). Realizou TC toracoabdominopélvica que documentou consolidação pulmonar, cuja avaliação anatomopatológica e genética foi compatível com adenocarcinoma secundário a mutação do gene HER2 (c.2313_2324dup(p.(Tyr772_Ala775dup)) e cujo estadiamento por PET-TC revelou metastização multiorgânica. Observou-se melhoria clínica parcial após terapêutica com imunoglobulina endovenosa. Não obstante, a doente acabou por falecer após evolução clínica desfavorável em contexto de neoplasia metastizada cerca de 5 meses após início dos sintomas.

Conclusão: O diagnóstico da síndrome opsoclonus-mioclonus deve motivar a investigação de uma neoplasia primária subjacente, dado que frequentemente corresponde à sua manifestação inicial. O facto de a maioria dos casos de síndrome opsoclonus-mioclonus ser seronegativa alerta para a necessidade de se aprofundar a investigação nesta área, uma vez que a identificação destes anticorpos contribuiria para a confirmação deste diagnóstico e esclarecimento do mecanismo fisiopatológico subjacente.

EP-197 - DEGENERESCÊNCIA CEREBELOSA PARANEOPLÁSICA ASSOCIADA A TR/DNER: CAUSA A CONSIDERAR MESMO COM APRESENTAÇÃO AGUDA A MIMETIZAR EVENTO CEREBROVASCULAR

Liliana Silva¹; Ana Paula Brás²; José Beato Coelho²; Rita De Sousa³; André Saraiva⁴; Raquel Guilherme⁵; Sandra Rodrigues⁶; André Jorge¹; Gustavo C. Santo¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal; 3 - Neurorradiologia, Serviço de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 4 - Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 6 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro, Portugal

Introdução: O diagnóstico diferencial das ataxias cerebelosas de início na idade adulta e de instalação aguda/subaguda é frequentemente desafiante.

Caso clínico: Homem de 79 anos, autónomo, com múltiplos fatores de risco vascular, incluindo fibrilhação auricular não valvular, hipocoagulado com dabigatrano. Recorreu ao serviço de urgência por desequilíbrio e incapacidade de marcha *de novo* com 2 dias de evolução. Ao exame neurológico apresentava-se cognitivamente íntegro, observando-se limitação da abdução ocular bilateralmente, ataxia apendicular bilateral e axial, impedindo ortostatismo. O estudo complementar inicial incluiu TC cranioencefálica, que não revelou alterações, assumindo-se provável enfarte da circulação posterior sem tradução imagiológica. Em seguida efetuou RM cranioencefálica que demonstrou alterações microangiopáticas crónicas supratentoriais. Durante o internamento observou-se um agravamento progressivo do síndrome pancerebeloso, com desenvolvimento posterior de deterioração cognitiva e compromisso da vigília. O estudo complementar alargado identificou anticorpos anti-Tr/DNER no soro e LCR, levando ao diagnóstico de encefalite autoimune. Iniciou tratamento com imunoglobulina humana endovenosa (IVIG) durante 5 dias, com melhoria discreta do quadro atáxico, seguida de novo ciclo sem resposta. Foi submetido a plasmaferese (6 sessões), com ligeira melhoria da vigília. A RM cranioencefálica subsequente revelou uma lesão cortico-subcortical temporoparietal direita, previamente inexistente, sugerindo enfarte subagudo. A pesquisa de neoplasia oculta revelou adenomegalias mediastínicas, cuja biópsia excisional levou ao diagnóstico de Linfoma de Hodgkin clássico, subtipo celularidade mista, 2 meses após início dos sintomas neurológicos. Apesar do tratamento dirigido, o doente permaneceu funcionalmente dependente 6 meses após o diagnóstico, embora sem evidência inequívoca de remissão completa.

Conclusão: A degenerescência cerebelosa paraneoplásica deve ser sempre considerada no diagnóstico diferencial de uma ataxia aguda/sub-aguda de início na idade adulta, principalmente se há evidência de progressão. Na presença de anticorpos anti-Tr/DNER, o seu prognóstico é incerto, podendo não ocorrer melhoria da condição neurológica, mesmo após tratamento da neoplasia subjacente.

EP-198 - TUMORES NEUROENDÓCRINOS DA HIPÓFISE: UM NOVO OLHAR DAS SUAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-PATOLÓGICAS SEGUNDO A NOVA CLASSIFICAÇÃO DA ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE

João De Sá¹; Miguel Pinto²; Ricardo Taipa²

1 - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 2 - Unidade de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Os tumores da glândula hipofisária e da região selar representam cerca de 15% dos tumores intracranianos, sendo os PitNETs os mais comuns. Até 2017, os adenomas eram classificados segundo a imunorreatividade às hormonas hipofisárias e/ou das elevações dos níveis séricos das mesmas. Em 2017, a OMS introduziu a utilização dos fatores de transcrição hipofisários (PIT-1, SF-1 e TPIT) como complemento à imunohistoquímica das hormonas hipofisárias.

Os objetivos do presente trabalho foram a caracterização demográfica, clínico-radiológica e histopatológica dos casos de PitNETs submetidos a intervenção cirúrgica no Centro Hospital Universitário de Santo António, entre 2005 e 2022; a identificação dos adenomas *null cell* ou não secretores, sua caracterização histopatológica e reclassificação com recurso aos fatores de transcrição.

Estudo retrospectivo e descritivo para caracterizar os casos de PitNETs nas vertentes demográfica, clínico-radiológica e histopatológica. Após a identificação dos casos de adenomas *null cell*, foi realizada a revisão histopatológica à luz da classificação da OMS de 2017.

No período de 2005 a 2022, foram identificados 249 casos, existindo uma ligeira maioria de indivíduos do sexo masculino (51,8%), com a média de idade ao diagnóstico de 52,16 anos. 14,9% (n=37) dos casos apresentaram recidiva tumoral. 58,2% dos casos apresentou manifestações clínicas de compressão de estruturas nervosas e 71,9% dos casos apresentava alterações analíticas de disfunção endócrinológica. Radiologicamente, a maioria dos PitNETs são macroadenomas (68,3%). A reclassificação dos adenomas *null cell*, à luz da classificação de 2017, permitiu a identificação de 2 casos de adenomas *null cell*, correspondendo a 0,8% da totalidade dos casos.

As características clínico-radiológicas, da nossa coorte, são similares às descritas na literatura. A utilização dos fatores de transcrição permitiu reconhecer que os adenomas previamente classificados como hormono-negativos podem ser categorizados em diferentes subtipos histológicos. Desta forma, suporta a noção que os tumores *null cell* são na verdade tumores raros.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-199 - LINFOMA CEREBRAL A MIMETIZAR NEURO-BEHÇET

Lénia Silva¹; Sara Costa¹; Liliana Igreja²; Catarina Pinto²; Bianca Castro³; Ricardo Taipa⁴; João Araújo Correia⁵; Ernestina Santos^{1,6}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 5 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, Porto, Portugal; 6 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica. Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar. Universidade do Porto. Porto, Portugal

Introdução: A doença de Behçet (DB) pode apresentar envolvimento neurológico, como manifestação mais grave. O diagnóstico é clínico, exigindo elevada suspeição e exclusão de diagnósticos alternativos.

Caso clínico: Mulher, 56 anos, com história de aftas orais e artralgias, admitida por diminuição da acuidade visual e miodesópsias com duas semanas de evolução, sucedidos de confusão, desorientação, alteração comportamental e défice motor, com uma semana de evolução. A clínica precedeu-se de síndrome gripal. O exame neurológico revelou lentificação psicomotora, disartria ligeira, hemiparesia direita (mRC4/5) e reflexos globalmente vivos. A avaliação oftalmológica identificou panuveíte bilateral. A RM-CE mostrou múltiplas lesões corticais e profundas, com captação de contraste. O LCR tinha 17 células mononucleares, proteinorraquia e glicorraquia normais, amicrobiano, BOCs e antineuronais negativos. Excluiu-se neoplasia com TC toraco-abdomino-pélvica e ecografia vaginal. Estudos sistémico e autoimune e HLA-B51 foram negativos. Considerou-se DB com envolvimento neuro-oftalmológico (segundo critérios), e iniciou-se corticoterapia endovenosa e colírio. Verificou-se melhoria clínica e radiológica, e iniciou-se infliximab mensal e desmame de corticoterapia oral. Após quatro meses, é readmitida por alteração do estado mental, défice da acuidade visual e cefaleias. Ao exame detetava-se lentificação psicomotora, paresia crural e hemihipostesia direitas. A RM-CE revelou novas múltiplas lesões supra- e infratentoriais, com captação de contraste. O LCR tinha 9 células mononucleares, elevação da proteinorraquia, glucorraquia normal. A refratariedade ao infliximab motivou a realização de biópsia cerebral esteriotáxica. A histologia e a imunofenotipagem revelaram um linfoma de grandes células B. Repetiu-se ciclo de metilprednisolona seguido de metotrexato, posteriormente suspensos por deterioração clínica (mRS 5) e complicações sistémicas graves. Manteve-se tratamento sintomático exclusivo e 4 meses depois, após reabilitação, verificou-se melhoria clínica franca (mRS 2).

Conclusões: Destaca-se a importância de considerar o linfoma cerebral quando existe resposta transitória à corticoterapia e atipias no diagnóstico alternativo. A refratariedade a terapêuticas previsivelmente eficazes, deve promover a reanálise diagnóstica.

EP-200 - NUMB-CHIN: MANIFESTAÇÃO ATÍPICA DE CARCINOMA NEUROENDÓCRINO DO PULMÃO

Bruno Carvalho¹; Carolina Soares^{1,2}; Daniela Ferro^{1,2}; Pedro Canção³; Alcina Ferreira⁴; Pedro Abreu^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de São João EPE, Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Anatomia Patológica, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Doenças Infecciosas, Centro Hospitalar e Universitário de São João, Porto, Portugal

Introdução: Numb-Chin refere-se à sensação de adormecimento do lábio inferior e mento dentro da distribuição dos nervos mentoniano ou alveolar inferior. Geralmente é unilateral, mas em casos raros pode ser bilateral. Após excluir causas estomatológicas conhecidas, este sinal deve suscitar suspeitas de causas sistémicas, tanto inflamatórias como neoplásicas.

Caso clínico: Homem de 64 anos com antecedentes de diabetes, dislipidemia e tabagismo (34 UMA) recorreu ao SU devido a dormência no lábio inferior e mento direitos com dois dias de evolução e perda de peso não intencional (7% em seis meses). O exame neurológico revelou hipostesia ao toque e picada na região mentoniana envolvendo o lábio inferior e mento sem afetar o ângulo da mandíbula. Durante o internamento iniciou também sensação de ardor bucal intenso, pelo que iniciou paracetamol (2g/dia), pregabalina (600mg/dia), amitriptilina (25mg/dia) e clonazepam triturado (1mg/dia), com melhoria das queixas. Do estudo analítico destacou-se ligeiro aumento dos parâmetros inflamatórios. O restante estudo, incluindo anticorpos onconeuronais, estudo infeccioso e imune sistémico, eletroforese/imunofenotipagem, estudo de líquido, RM cerebral e angio-RM não revelaram alterações. Por condensação inespecífica direita no raio-x de torax no SU, foi pedido TC pulmonar. Este apresentava nodulos centrilobulares, consolidações peribroncovasculares e cavitações, achados sugestivos de um processo inflamatório/infeccioso. Pela suspeita de tuberculose pulmonar foram realizadas biópsias de gânglios pulmonares e lavado broncoalveolar descartando causa infecciosa e com achados histológicos compatíveis com carcinoma neuroendócrino do pulmão. Na TC de face foi identificada uma lesão lítica irregular no rebordo mandibular, a envolver o canal do nervo alveolar inferior direito. A biópsia desta lesão foi inconclusiva por material insuficiente.

Conclusão: Este caso ressalta a importância de considerar a possibilidade de etiologia neoplásica ao investigar um doente com numb-chin, justificando uma abordagem mais aprofundada e a necessidade de manter uma suspeita clínica elevada para identificar apresentações atípicas de condições graves



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-201 - DESVENDANDO A SÍNDROME SMART: UMA COMPLICAÇÃO TARDIA DA RADIOTERAPIA

Luís Rufo Costa¹; Torcato Meira²; Sofia Reis Marques³; Isabel Amorim³; Ana Filipa Santos³; Célia Machado³

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

A síndrome stroke-like migraine attacks after radiation therapy (SMART) é uma complicação rara e tardia da radioterapia, tipicamente com uma latência entre 6 e 30 anos após irradiação. Manifesta-se com cefaleia, crises epilépticas e défices neurológicos como afasia, hemiplegia e hemianópsia subagudos e geralmente reversíveis.

Doente de 29 anos, antecedentes de epilepsia desde o período neonatal (sem crises desde os 6 anos medicado com ácido valpróico), meduloblastoma cerebeloso direito diagnosticado aos 22 anos, submetido a cirurgia e radioterapia do neuroeixo e hipotireoidismo iatrogénico sob levotiroxina.

Iniciou queixas de cefaleias e astenia associada a febre com dois dias de evolução. Ao terceiro dia foi realizar RM-Neuroeixo de controlo e após o exame objetivado défice motor esquerdo pelo que foi enviado ao SU. Apresentava-se febril, sonolento, anosognóstico, com hemiextinção sensitiva, hemianópsia homónima esquerda, olhar preferencial para a direita e hemiparésia esquerda grau 4 (MRC). O estudo analítico, urina e radiografia do tórax eram normais. O EEG mostrava disfunção hemisférica direita sem atividade epileptiforme. A RM-CE realizada não mostrava recidiva tumoral nem outras alterações. Realizou punção lombar com citoquímico normal.

Foi internado, cumpriu 10 dias de aciclovir e 5 dias de metilprednisolona com melhoria clínica. O estudo analítico alargado (avaliação de etiologia imune sistémica, serologias infecciosas) e do LCR (microbiológico, PCR de meningoencefalites, citológico, bandas oligoclonais e painel de encefalites autoimunes) foi negativo. Repetiu RM-CE aos 10 dias de clínica que mostrou espessamento cortical hemisférico direito (predominantemente posterior), hipersinal em T2/FLAIR e apagamento sulcal, sem restrição à difusão. Assumiu-se provável diagnóstico de síndrome SMART, teve alta ao fim de 11 dias com exame neurológico normal mantendo seguimento regular em consulta.

Salienta-se a abordagem particular deste caso por ser uma complicação rara da radioterapia, com necessidade de excluir hipóteses como progressão tumoral, estado de mal epiléptico não convulsivo ou encefalite infecciosa ou autoimune.

HOT TOPICS 2023

CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-202 - PROSOPAGNOSIA COMO MANIFESTAÇÃO DE EPISÓDIO STROKE-LIKE EM DOENTE COM MELAS

Alexandre Montalvo^{1,3}; Romana Rodrigues¹; Miguel Schön¹; Filipa Dourado Sotero^{1,2}; Ana Patrícia Antunes^{1,2}; Luísa Albuquerque^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Estudos Egas Moniz, Clínica Universitária de Neurologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

Introdução: A prosopagnosia é rara e tipicamente associada a lesões do gyrus fusiforme direito de origem vascular, traumática ou tumoral. Foi descrita em episódios *stroke-like* de MELAS em apenas dois casos.

Caso clínico: Mulher de 57 anos, com surdez neuro-sensorial bilateral com implante coclear, enxaqueca, diabetes mellitus, dislipidemia, glaucoma. Aos 56 anos diagnóstico de MELAS na sequência de episódio *stroke-like* de afasia, com identificação de acidemia metabólica crónica, miocardiopatia e crise epilética. Internada por alteração da perceção visual, aguda e persistente com 2 dias de evolução, que descrevia como incapacidade de reconhecer faces familiares, mantendo o reconhecimento pela voz, sem dificuldades no reconhecimento de objetos ou locais, sem cefaleia. Objetivamente, não se reconhecia ao espelho, não reconhecia faces familiares nem públicas, nem animais. Sem outras agnosias visuais ou perda de informação semântica sobre os estímulos. Sem alteração da leitura ou escrita. Apresentava quadrantópsia homónima superior esquerda. A TC-CE mostrou hipodensidade subaguda cortico-subcortical temporal posterior à direita e lesão sequelar temporal posterior esquerda; o EEG mostrou breves descargas periódicas lateralizadas à direita, com frequência máxima de 0,6 Hz, sem atividade epilética; a avaliação analítica identificou descompensação de diabetes mellitus que foi tratada. A doente iniciou terapêutica com arginina. A TC-CE à data da alta com melhoria da lesão aguda e melhoria clínica dos sintomas aos 3 meses.

Conclusão: Este caso de prosopagnosia constitui uma manifestação muito rara de MELAS, associada a lesão fusiforme direita. A agnosia para faces de animais / animais poderá enquadrar-se na mesma lesão e/ ou envolver o componente contralateral prévio.

Os autores não têm conflitos de interesse a declarar.

EP-203 - UM VIGILANTE DE BOMBEIROS COM LESÕES PALMO-PLANTARES, PISTAS PARA UM DIAGNÓSTICO NEUROLÓGICO

Diana Cruz^{1,2}; Inês Sopa³; Inês S F Silva⁴; Anabela Oliveira^{4,5}; Vanessa Carvalho^{1,2}; Leonor Correia Guedes^{1,2,6}; Daniela Pimenta Silva^{2,6}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 2 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3 - Serviço de Reumatologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 4 - Serviço de Medicina Interna, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 5 - Centro de referência de doenças hereditárias do metabolismo, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa, Lisboa; 6 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa

Introdução: O rastreio neonatal de tirosinemias tem permitido o diagnóstico e controlo dietético precoce, evitando a progressão natural da doença. A Tirosinemia tipo II é autossómica recessiva rara causada por variantes patogénicas no *TAT* que codifica a enzima tirosina aminotransferase. A acumulação de tirosina e seus metabolitos causa principalmente lesões oculares e cutâneas, sendo o envolvimento do SNC menos esclarecido.

Caso: Homem de 34 anos, vigilante de bombeiros, referenciado à consulta de neurologia por tremor de ação do membro superior direito com um ano de evolução. Adicionalmente, apresentava história de hiperqueratose palmo-plantar dolorosa desde os 4 anos, cataratas bilaterais e dificuldades de aprendizagem com baixo rendimento escolar. O exame neurológico revelou nistagmo horizontal *gaze-evoked*, laterocolis direito, bradicinesia apendicular assimétrica, distonia assimétrica dos membros superiores com tremor postural e cinético associado. A investigação inicial excluiu as causas tóxico-metabólicas mais frequentes de tremor. A RM-CE não mostrou alterações. O quadro clínico fez suspeitar de doença metabólica, contudo o doente perdeu seguimento em consulta. Aos 39 anos foi admitido no SU por alteração do estado de consciência, associado a tetraparésia espástica assimétrica. Após exclusão de causas infecciosas/metabólicas iniciais, e tendo em conta a suspeita anterior de doença do metabolismo, realizou doseamento de tirosina, que estava aumentado (1637,4 umol/L). A RM-CE mostrou lesões extensas dos gânglios da base com extensão ao mesencéfalo, sugestivas de lesões metabólicas. O estudo genético identificou uma nova variante em homozigotia no *TAT* considerada patogénica segundo análise bioinformática, confirmando o diagnóstico de Tirosinemia tipo II. Iniciou controlo dietético por alimentação entérica com melhoria das lesões cutâneas, mas sem melhoria do quadro neurológico.

Conclusão: Descrevemos o caso de doente com tremor distónico como manifestação neurológica inaugural de Tirosinemia tipo II, a que se associam posteriormente envolvimento piramidal e encefalopatia difusa, ilustrando e contribuindo para o estudo do fenótipo neurológico desta doença.

EP-204 - CREATINE TRANSPORTER DEFICIENCY IN A FAMILY WITH UNEXPLAINED INTELLECTUAL DISABILITY

Sara Matos¹; João Durães^{1,2}; Fabiana Ramos^{2,3}; Maria Carmo Macário^{1,2}

1 - Neurology Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra, Portugal; 2 - Faculty of Medicine, Coimbra University, Coimbra, Portugal; 3 - Genetics Department, Coimbra University Hospital Centre, Coimbra

Introduction: Creatine transporter deficiency (CTD) is an X-linked genetic disorder caused by *SLC6A8* mutations, characterized by seizures, behavior disorders, developmental delay and language disorders. In the literature, 1-2.6% of boys with intellectual disability of unknown etiology have mutations in the *SLC6A8* gene. Heterozygous females are typically either asymptomatic or have mild intellectual disability.

Case Report: Here we report 4 cases of X-linked CTD – index case (male, 26 years-old), his sister (22 years-old), mother (43 years-old) and maternal uncle (45 years-old). The index case was studied due to intellectual disability, with a family history of similar symptoms (moderate to severe for males and mild in females). All family members had nonspecific dysmorphism (microcephaly and short stature) and delayed language development (more severe in males). Three of them have been diagnosed with epilepsy (index case, uncle and mother) and attention deficit hyperactivity disorder (index case, uncle and sister). Gastrointestinal issues were reported only in the index case and his mother, and there was no description of extrapyramidal movement abnormalities. MRI with spectroscopy (MRS) revealed markedly reduced peak creatine in all cases. Urine creatine/creatinine screening was normal in females. A probably pathogenic *SLC6A8* variant c.212G>A p.(Gly71Asp) was found in hemizygoty in the index case and uncle and in heterozygoty in mother and sister.

Conclusion: CTD is an important cause of intellectual disability, particularly in males. Despite being rarely described, females can also have a severe phenotype and CTD should be considered in the diagnosis. Urinary screening in women is not an effective method but brain MRI appears to be helpful.

EP-205 - XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA: UMA CAUSA RARA DE ATAXIA

Sara Lima¹; Catarina Borges¹; Andreia Matas¹; Michel Mendes¹; Maria Do Céu Branco¹

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

Introdução: O diagnóstico em idade adulta das encefalopatias não, ou, lentamente, progressivas, de início na infância, implica conhecer as raras circunstâncias passíveis de tratamento modificador do prognóstico, e, estar atento aos sinais com alguma especificidade para o seu reconhecimento, geralmente, difícil.

Caso clínico: Relata-se, a este propósito, o caso de um homem, atualmente com 48 anos, com debilidade intelectual congénita, não progressiva, dificuldade na deambulação e cataratas na infância. Oriundo de uma fratria de 9, sem consanguinidade conhecida, tem duas irmãs com idêntico fenótipo. Não houve menção a complicações no parto, em que não houve assistência médica. Adquiriu competência na leitura e escrita, mas nunca se conseguiu emancipar, necessitando sempre de supervisão no dia-a-dia. As dificuldades na deambulação agravaram-se aos 46 anos, com quedas frequentes e necessidade de apoio técnico unilateral. Para além da dificuldade cognitiva, evidenciou-se ao exame neurológico arreflexia, distonia cervical e síndrome pancerebelosa com ataxia. Identificou-se pela RMN, hiperintensidade em T2/FLAIR nos núcleos dentados do cerebelo. A EMG confirmou polineuropatia, do tipo sensitivo-motora desmielinizante. Provou-se ser homozigoto para a mutação c.1016C>T (p.Thr339Met) no gene CYP27A1, compatível com o diagnóstico de xantomatose cerebrotendinosa.

Conclusões: A xantomatose cerebrotendinosa é uma doença rara, autossómica recessiva, por mutação no gene CYP27A1, resultando em diminuição da síntese de ácidos biliares, com produção excessiva e, consequente, acumulação tecidual de colesterol. Do ponto de vista neurológico cursa sob a forma disfunção multifocal progressiva, cognitivo-psiquiátrica, ataxia, distonia, epilepsia, neuropatia periférica e miopatia. É uma circunstância cujo prognóstico pode responder à reposição precoce com ácidos biliares. As cataratas de início na infância, os xantomas tendinosos, a insuficiência respiratória que pode ocorrer, bem como os achados na RMN encefálica, que salientamos no caso em apreço como características, são pistas-chave para o diagnóstico.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-206 - AS QUEDAS E O PADRÃO TIGRÓIDE NA BASE DE UM NOVO CASO DE SÍNDROME DE KLEEFSTRA

Leonardo Barbosa¹; Andressa S. Pereira¹; Mário Nôro Laço²; Joana Meireles¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel; 2 - Unidade de Genética Médica, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel

Introdução: A síndrome de Kleefstra (SK) é uma patologia genética rara autossómica dominante, heterogénea, associada a atraso do desenvolvimento, hipotonia generalizada, cardiopatias congénitas, dismorfia facial e manifestações neuropsiquiátricas. É frequentemente diagnosticada na infância. As tipo 1 e 2 associam-se a mutações heterozigóticas nos genes EHMT1 e KMT2C. Existem outros genes identificados.

Caso Clínico: Mulher de 50 anos foi encaminhada a consulta de Neurologia por agravamento da marcha, desequilíbrio e quedas frequentes. Tinha antecedentes de Hipotireoidismo e Oligofrenia; seguimento na infância por epilepsia, atraso do desenvolvimento psicomotor desde os 7 meses (nomeadamente aquisição de linguagem) e marcha de pequenos passos, lenta e com instabilidade postural. Apresentava nariz pequeno, baixa estatura e hipertelorismo ligeiro. Objetivou-se atraso de linguagem, dificuldade na compreensão de ordens, hiperreflexia generalizada com irradiação, e marcha lenta, instável, de base ligeiramente alargada. O pai, falecido precocemente por patologia cardíaca, apresentava marcha semelhante. A RM-CE evidenciou hiperintensidades com padrão tigróide nas sequências T2 da substância branca dos hemisférios cerebrais e focos hipointensos em T1. A Eletromiografia foi normal. Os achados sugeriram um leucodistrofia de causa metabólica. O estudo metabólico, incluindo aminoácidos, ácidos orgânicos (séricos e urinários) e ácidos gordos de cadeia muito longa foi normal. O estudo genético de citopatias mitocondriais e sequenciação de DNA mitocondrial não mostrou alterações de relevo. Realizou painel genético de Leucodistrofias (incluindo leucodistrofia metacromática e doenças de Pelizaeus-Merzbacher, Krabbe e Alexander) que não detetou variantes patogénicas. Realizou Whole Exome Sequencing, detetando-se a variante c.9808C>Tp.(Gln3270*), em heterozigotia, no gene KMT2C, fazendo o diagnóstico de SK tipo 2.

Conclusão: Uma metanálise publicada em julho de 2023 reportou cerca de 100 casos diagnosticados de SK, heterogéneos, a maioria devido a investigação de atraso de desenvolvimento. Não encontramos evidência de descrição do padrão tigróide nesta síndrome, sugerindo-se a possibilidade deste novo achado ter relevância clínica para a caminhada diagnóstica.

EP-207 - VARIANTE DO GENE RNF213 ASSOCIADO A DOENÇA DE MOYAMOYA: RELATO DE UM CASO CLÍNICO PEDIÁTRICO

Sara Lima¹; Andreia Dias²; Joana Martins³; Márcia Tizziani⁴; Andreia Matas¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro; 3 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; 4 - Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António

Introdução: A Doença de Moyamoya é uma vasculopatia intracraniana rara, de etiologia ainda pouco esclarecida, e que se caracteriza por estenose progressiva de grandes artérias intracranianas, incluindo a artéria carótida interna distal, originando a formação de uma rede de circulação colateral distintiva. As manifestações clínicas são variáveis e incluem eventos vasculares de natureza hemorrágica ou isquémica.

Caso Clínico: Menino de 6 anos, residente em Angola, previamente saudável, filho de pais não consanguíneos. Referenciado a consulta por quadro de hemiparesia direita e perturbação de linguagem de instalação súbita há um ano. Relato de episódio neurológico 4 meses antes, pautado por hemiparésia esquerda de instalação ictal, precipitado por síndrome febril em contexto de amigdalite aguda, e recuperado ao final de uma semana. Apresentava, ao exame objetivo afasia transcortical motora e síndrome piramidal irritativo à direita. A RM cerebral identificou uma lesão vascular sequelar fronto-parieto-temporal e insular esquerda e o estudo angiográfico revelou redução do calibre dos segmentos distais das artérias carótidas internas e do calibre dos segmentos proximais da artéria cerebral média direita e cerebrais anteriores, não se identificando a artéria cerebral média esquerda. Iniciada reabilitação fisiátrica e tratamento médico com antiagregação plaquetária. Foi submetido a procedimento de revascularização, com boa recuperação motora e funcional. O painel genético para Doença de Moyamoya detetou uma variante de significado clínico desconhecido, em heterozigotia no gene RNF213.

Conclusão: Apesar de rara, a doença de Moyamoya deve ser considerada no diagnóstico diferencial da doença vascular cerebral em idade pediátrica. No caso apresentado, identifica-se uma variante no gene RNF213, gene este que tem vindo a ser identificado como um importante fator de risco para o desenvolvimento desta vasculopatia.



CONGRESSO
NACIONAL DE

**NEURO
LOGIA**

PORTO

9 a 11 novembro 2023

CENTRO DE CONGRESSOS DO SHERATON PORTO HOTEL

EP-208 - UM CASO DE MOVIMENTOS OCULARES VERTICAIS AUTO-LIMITADOS NUM RECÉM-NASCIDO COM HEMORRAGIAS DA MATRIZ GERMINAL

Augusto Rachão¹; Andreia Romana²; Inês Oliveira³; Joana Gonçalves³; Bruno Sanches²; José Paulo Monteiro⁴; João Nuno Carvalho⁴

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal); 3 - Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Setúbal (Portugal); 4 - Unidade de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta, Almada (Portugal)

Introdução: As alterações dos movimentos oculares em idade pediátrica são heterogéneas e frequentemente mal caracterizadas. Dependendo da presença de fase rápida/lenta e desvio tónico, pode considerar-se a existência de opsoclónus neonatal transitório (ONT), nistagmo, superversão tónica paroxística e infraversão tónica paroxística (ITP).

Caso Clínico: Um recém-nascido pré-termo tardio (idade gestacional: 36S+5d) desenvolveu, no primeiro dia de vida, episódios de movimentos oculares sacádicos verticais conjugados, sem clara fase lenta, sem alteração do estado de consciência, que terminavam em superversão tónica. Estes episódios foram-se tornando progressivamente menos frequentes, com menor duração, tendo desaparecido pelo 4º dia de vida, sem terapêutica dirigida. Durante a gravidez, a mãe desenvolveu pré-eclâmpsia, sendo ainda de relevar uma história de epilepsia até à adolescência. Foi realizada RM encefálica ao 7º dia de vida, que mostrou lesões quísticas periventriculares bilaterais devido a hemorragias da matriz germinal e um atraso ligeiro da mielinização, e um EEG, sem alterações. Na reavaliação aos 5 meses, o lactente mantém-se sem alterações dos movimentos oculares, tendo um desenvolvimento psicomotor adequando e exame neurológico dentro da normalidade.

Discussão: Acrescendo aos movimentos referidos, foi descrita posteriormente uma variante de ONT com desencadeante posicional (opsoclónus vertical posicional). Neste caso, dada a ausência de uma clara fase lenta, de infraversão tónica e de desencadeante posicional, propomos um diagnóstico de opsoclónus vertical transitório. Apesar de não ser possível inferir sobre a causalidade da hemorragia da matriz germinal, esta foi já descrita em casos de ONT e ITP, favorecendo um paralelismo fisiopatológico entre estas alterações da oculomotricidade. Pela heterogeneidade clínica e prognóstica das alterações dos movimentos oculares em idade pediátrica, estas devem motivar uma investigação e seguimento clínico cuidadosos, nomeadamente com exclusão de causas estruturais, ao nível de várias vias que podem estar envolvidas (tronco cerebral superior, cerebelo e sistema vestibular).