

Reunião da Primavera  
Grupo de Estudos  
Esclerose Múltipla



# GEEM 2024

12-13 abril, 2024

Hilton Porto Gaia



**LIVRO DE RESUMOS**

**COMUNICAÇÕES ORAIS**

**E-POSTERS**

**COMUNICAÇÕES EM In**

**GEEM 2024**



## CO-01 - SOCIAL MEMORY AND ITS NEURAL CORRELATES IN MULTIPLE SCLEROSIS

André Magalhães<sup>1</sup>; Ana Coelho<sup>1</sup>; João Cerqueira<sup>4</sup>; Matthew Schafer<sup>2</sup>; Torcato Meira<sup>3</sup>

1 - School of Medicine of University of Minho, 4710-057, Portugal; 2 - Icahn School of Medicine at Mount Sinai, 10029, United States of America; 3 - Neuroradiology Department of Hospital de Braga, 4710-243, Portugal; 4 - Neurology Department of Hospital de Braga, 4710-243, Portugal

**Background:** Besides sensory and motor deficits, cognitive impairment is also now recognized as highly impactful in multiple sclerosis (MS). However, among other cognitive processes, social memory was never assessed.

**Aims:** We aim to assess if MS patients display social memory deficits and its neural correlates.

**Methods:** MS patients (22) and “healthy” controls (15) were tested in an innovative task designed to assess social memory, where they are the main characters in a role-playing game. While playing, brain activity is monitored by functional MRI. During the task, participants can interact with various virtual characters multiple times, enabling the construction of a social “map” defined by the “coordinates” power and affiliation. The position of a character can be defined by a vector, whose length and angle cosine were used as predictors of brain activity. Structural images were also acquired and participants were asked to respond to questionnaires, including about social events of the task and the Montreal Cognitive Assessment.

**Results:** MS patients had worse performance in the questionnaire about social events of the task compared to controls, despite having similar performance in global cognition. The predictors of brain activity correlated with increased activity in the control group in areas such as the precuneus, posterior cingulate cortex, and fusiform gyrus. On the other hand, there was not any area more actively recruited in MS. A correlation between the performance in the questionnaire about social events of the task and the volume of the complex precuneus/posterior cingulate cortex was found in MS, with decreased volume associated with worse performance. The MS group had also a higher load of focal lesions, whose volume correlated with worse performance in the same assessment.

**Conclusion:** Altogether, this work demonstrates a cognitive deficit that was not known in MS. Furthermore, we uncover functional and structural correlates of that impairment.

## CO-02 - A ATUALIDADE DE UMA CONSULTA DE ESCLEROSE DE MÚLTIPLA DE UM HOSPITAL DO INTERIOR NORTE DE PORTUGAL

Ana João Marques<sup>1</sup>; Sara Lima<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>; Maria Do Céu Branco<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Mário Rui Silva<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM), sendo a mais representativa das doenças desmielinizantes do SNC, é uma patologia crónica que se associa a progressiva perda de funcionalidade e cuja abordagem adequada no que respeita a terapêutica modificadora de doença (TMD) e sintomas acompanhantes é fundamental.

**Objetivos:** Estudar as características sociodemográficas e clínicas de uma *cohort* de doentes seguidos em consulta de EM num hospital interior do país.

**Métodos:** Avaliar os achados sociodemográficos e clínicos dos doentes com EM seguidos em consulta de EM de um hospital distrital na presente data (Fevereiro/2024).

**Resultados:** Identificámos 146 doentes, 76% destes mulheres, com média de idades de 45 anos (20-73). Forma surto-remissão é a mais representativa – 89.7%. Globalmente, estabelece-se uma média de 11 anos de doença (1-34) e mediana de 9. No que respeita à idade ao diagnóstico, 56.2% dos doentes tinha ≤ 35 anos. As síndromas clínicas à apresentação foram, por ordem de frequência, medular (28.1%), tronco/cerebelosa (25.8%), nevrite ótica (22.7%) e hemiparesia/hemihipostesia (21.9%). Analisando a terapêutica modificadora de doença, em média, cada doente experimentou 2 fármacos distintos (1-5) sendo que 38.4% dos casos se encontra a fazer a primeira terapêutica administrada. Este subgrupo tem uma média de 7.5 anos de doença (e equivalente de tempo sob o fármaco), sendo a teriflunomida o medicamento mais prevalente (39.3%). No grupo que trocou a primeira terapêutica, a troca deu-se, em média, após 5.5 anos (0.5-23). Na data atual, 63.7% da população tem EDSS ≤ 2.0 e 9.6% ≥ 6.0. Avaliando as TMD, as mais usadas são teriflunomida (29.8%), fumarato de dimetilo (14.2%), acetato de glatirâmero (13.5%), fingolimod (11.3%) e interferão (9.9%).

**Conclusões:** A consulta de EM tem uma população distinta e em fases diferentes da doença sendo importante a reflexão acerca das práticas da mesma, comparando-a com outros centros, por forma a otimizar os cuidados prestados.

## CO-03 - CEFALÉIAS NA ESCLEROSE MÚLTIPLA: EXPLORANDO POSSÍVEIS ASSOCIAÇÕES

Sara Lima<sup>1</sup>; Catarina Borges Silva<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; Mafalda Perdicoulis<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença autoimune crónica do sistema nervoso central, frequentemente associada a cefaleia, mais frequentemente enxaqueca e cefaleia de tensão.

**Objetivos:** Investigar a ocorrência e características das cefaleias em portadores de EM.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo com recrutamento consecutivo dos doentes seguidos na consulta de esclerose múltipla entre setembro de 2023 e fevereiro de 2024. Colheram-se dados demográficos e clínicos e foi aplicado um questionário estruturado dirigido à avaliação das cefaleias. Utilizou-se a Escala Hospitalar de Ansiedade e Depressão (HADS) para avaliar níveis de ansiedade e depressão.

**Resultados:** Incluíram-se 54 doentes, 53,7% do sexo masculino, com média de idades de  $42,1 \pm 10,8$  anos, em que 94,4% dos doentes apresentava uma forma surto remissão da doença. Cerca de 64,8% ( $n=35$ ) dos doentes reportaram queixas de cefaleia, sendo que 28 deles já possuíam cefaleia previamente ao diagnóstico de EM. Oito doentes reportaram uma associação entre os surtos de EM e os episódios de cefaleia e 7 desenvolveram cefaleia após início/modificação de terapêutica, sendo o interferão o fármaco mais frequentemente envolvido. A média do score de EDSS dos doentes com cefaleia ( $\bar{x} = 1,4$ ;  $DP=1,5$ ) foi significativamente diferente da dos doentes sem cefaleia ( $\bar{x} = 2,5$ ;  $DP=1,8$ ). A característica da dor mais frequente foi tipo pressão ( $n=17$ ). Quanto ao score de HADS, 48,1% dos doentes obteve um score  $\geq 11$ , não se observando diferenças estatisticamente significativas na média deste score entre doentes com ou sem cefaleia ( $p=0,63$ ).

**Conclusões:** Este estudo destaca a alta prevalência das cefaleias em portadores de EM, que na maioria dos doentes incluídos iniciaram-se antes do diagnóstico de EM. Nesta coorte, os doentes com EM e cefaleia possuíam um EDSS médio inferior aos doentes sem cefaleia. Independentemente da presença/ausência de cefaleia, foram observados níveis elevados sintomatologia depressiva e ansiosa.

## CO-04 - VALIDATION STUDY OF THE READING THE MIND IN THE EYES TEST AND EKMAN'S FACES TEST IN A SAMPLE OF PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS: PRELIMINARY RESULTS

Irina Santos<sup>1</sup>; Marisa Lima<sup>2</sup>; Catarina Fernandes<sup>2</sup>; Rita Machado<sup>2</sup>; Livia Sousa<sup>2</sup>; Isabel Santana<sup>2,3</sup>; Sónia Batista<sup>2,3</sup>

1 - Centre for Innovative Biomedicine and Biotechnology (CIBB), University of Coimbra, Portugal; 2 - Department of Neurology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 3 - Faculty of Medicine, University of Coimbra, Portugal

**Introduction:** Cognitive dysfunction in Multiple Sclerosis (MS) is characterized by a multidomain deficit involving memory, attention, processing speed and executive functions. Recently, there has been increased interest in the study of social cognition in MS, with one of the central aspects being Theory of the Mind (ToM), referring to the ability to infer about the mental state and content of another person. The Reading the Mind in the Eyes Test (RMET) and the Ekman's Faces Test (EFT) allow to assess ToM, more specifically the ability to recognize and understand distinct facial expressions and emotions.

**Objective:** The aim of this study was the preliminary validation of the RMET and EFT in patients with MS, through the analysis of the psychometric properties and diagnostic acuity of the tests, aiming at the establishment of cut-off points in the future.

**Methods:** 60 participants (10 controls and 50 MS patients) were included. Patients were diagnosed according to the most recent international diagnostic criteria. The diagnostic acuity of the tests was evaluated by the analysis of ROC (Receiver Operating Characteristics) curves. For each of the indexes, the cut-off points providing the highest Youden value were selected, representing a maximization of sensitivity and specificity.

**Results:** The total scores in both tests differed only for the EFT ( $p < .005$ ; RMET:  $p = .107$ ). For EFT, an AUC = .780 (95% IC = .599-.961),  $p = .005$ , was obtained. The sensitivity and specificity values of the EFT were calculated, obtaining, respectively, 94% and 60%. The test revealed a diagnostic acuity of 78% for patients with MS.

**Conclusions:** RMET did not allow to distinguish MS patients from controls. The EFT showed excellent sensitivity values, but weak specificity. A larger sample of healthy controls and MS patients will be required to allow for the establishment of cut-off points that are of great use in both clinical and investigative practice.

## CO-05 - VALIDAÇÃO DE UMA FERRAMENTA DE AVALIAÇÃO DA COGNIÇÃO EM INDIVÍDUOS COM EM, O PROCESSING SPEED TEST – FASE 1 DO ESTUDO COGEVAL

Inês Ferreira<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>2</sup>; Raquel Samões<sup>2</sup>; João Cerqueira<sup>4</sup>; Ana Paula Sousa<sup>3</sup>; Ana Martins Da Silva<sup>3</sup>; Sara Cavaco<sup>1,2</sup>

1 - Service of Neuropsychology, Hospital Santo António, Porto (city), Portugal (country); 2 - Service of Neurology, Hospital Santo António, Porto (city), Portugal (country) UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health, Porto, Portugal; 3 - Service of Neurology, Hospital Santo António, Porto (city), Portugal (country); 4 - School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal

**Introdução:** A velocidade de processamento da informação é um dos domínios cognitivos mais afetados na EM.

**Objetivos:** Validar e normalizar para a população portuguesa o Processing Speed Test (PST), uma ferramenta digital desenvolvida para avaliar velocidade de processamento na EM.

**Métodos:** O PST e o Symbol Digit Modalities Test (SDMT) foram aplicados aleatoriamente a indivíduos com EM (IEM) e a controlos saudáveis (CS). Foram recolhidos dados da história clínica de EM, incluindo EDSS e tratamento. O PST e o SDMT foram re-administrados a um subgrupo de IEM 30 dias após a avaliação inicial, tendo sido aplicado o coeficiente de correlação de concordância para explorar a fiabilidade teste-reteste. Potenciais efeitos da prática (primeira/segunda sessão) e da ordem de administração (PST antes/após SDMT) nos resultados do PST foram avaliados através de um modelo linear misto.

**Resultados:** Foram incluídos 208 IEM (62,5% do sexo feminino; mediana±IQR da idade=42,0±15,2 anos; média±DP da duração da doença=10,6±7,9 anos; 89,4% EM remitente-recorrente; mediana±IQR do EDSS=1,50±3,0) e 200 CS (65,5 do sexo feminino e mediana±IQR da idade=40,5±22,0 anos). A pontuação dos CS no PST foi estatisticamente superior aos IEM inicial (médias±DP: 52,7±14,5 vs. 48,5±15,8; p=0,008). A idade e a EDSS à data de diagnóstico foram preditores significativos do PST: a pontuação média diminuiu 0,515 (IC 0,3268-0,7033) por cada ano adicional de idade e 2,866 (IC 1,8087-3,9234) por cada ponto adicional no EDSS. A fiabilidade teste-reteste do PST foi de 95,8%. A prática, a ordem de administração ou a interação entre ambas não influenciaram os resultados do PST. Verificou-se uma correlação moderada entre o PST e o SDMT, de magnitude semelhante para os IEM (r=0,69) e os CS (r=0,70).

**Conclusões:** O PST é um instrumento válido e confiável que pode ser utilizado como uma alternativa simples e de fácil administração de avaliação da cognição em indivíduos com EM.

## CO-06 - THE NEUROPSYCHOLOGICAL PROFILE OF MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS AND THE IMPACT OF THE INAUGURAL EVENTS: A 3-YEAR LONGITUDINAL STUDY

Márcia França<sup>1,2</sup>; Teresa Jacques<sup>2</sup>; Pedro Abreu<sup>3,4</sup>; Teresa Mendonça<sup>3,4</sup>; Ricardo Reis<sup>3,4</sup>; Mafalda Seabra<sup>3,4</sup>; Joana Guimarães<sup>3,4</sup>; Maria José Sá<sup>5,6</sup>; Rui A. Alves<sup>2</sup>; Claudia Sousa<sup>1,2,3</sup>

1 - Neuropsychology Unit of the Psychology Department, Unidade Local de Saúde de São João Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 2 - Faculty of Psychology and Educational Sciences, University of Porto; 3 - Department of Neurology, Unidade Local de Saúde de São João Porto, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 4 - Faculty of Medicine, University of Porto; 5 - FCS-UFP, Faculty of Health Sciences, University Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 6 - FP-13ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal

**Objectives:** Cognitive impairment affects 40 to 65% of Multiple Sclerosis (MS) patients and, even when invisible, poses significant challenges. Although the course of MS is essentially impossible to predict in an individual patient, the inaugural events are reported as consistent predictors of future disability. The current study aimed to estimate the prevalence of cognitive impairment in Relapsing-Remitting MS (RRMS) patients, to study the longitudinal neuropsychological profile of these patients, and to understand the impact of the inaugural events on cognition.

**Methods:** 114 adult RRMS patients, 79 females (69.3%) and 35 males (30.7%), with a mean age of around 42 years old, and a median EDSS score of 1.50. Patients were recruited at the MS Clinical of Unidade Local de Saúde de São João and evaluated with the Brief Repeatable Battery of Neuropsychological Tests (BRBN-T) and the Brief International Cognitive Assessment for MS (BICAMS), over three consecutive years. Through patients' clinical records, we collected data regarding inaugural events.

**Results:** The prevalence of cognitive impairment decreased over the three years, both in BRBN-T (30.7% vs. 27.2% vs. 17.7%) and BICAMS (33.6% vs. 29.8% vs. 19.3%). For the 3-year assessments, differences were observed for all the applied tests, except for verbal fluency, with the results pointing to an improvement in performance over time. From the 114 RRMS patients, 34.2% had a spinal cord inaugural event, 26.3% had optic neuritis (ON), 21.1% had hemispheric-related events, and 18.4% had brainstem-cerebellum-related events. No differences were observed between patients with different inaugural events in all the applied tests, except for verbal memory (measured by CVLT-II), with ON patients presenting worse performance over time.

**Conclusions:** This study contributes to improve knowledge about the longitudinal cognitive profile of RRMS, understanding the impact of the inaugural events on cognition, and highlighting the need for early interventions to prevent cognitive decline.

## CO-07 - EFFECTS OF AN EMOTIONAL TASK ON COGNITION AND WRITING IN MULTIPLE SCLEROSIS PATIENTS

Teresa Jacques<sup>1</sup>; Márcia França<sup>2</sup>; Patrícia Campos<sup>2</sup>; Pedro Abreu<sup>3,4</sup>; Teresa Mendonça<sup>3</sup>; Ricardo Reis<sup>3,4</sup>; Mafalda Seabra<sup>3,4</sup>; Joana Guimarães<sup>2,4</sup>; Maria José Sá<sup>5</sup>; Rui A. Alves<sup>1</sup>; Cláudia Sousa<sup>1,2,3</sup>

1 - University of Porto Faculty of Psychology and Educational Sciences; 2 - Unit Neuropsychology of Department of Psychology, Centro Hospitalar Universitário São João Porto, EPE, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 3 - Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário São João Porto, EPE, Alameda Prof. Hernâni Monteiro, Porto, Portugal; 4 - Faculty of Medicine of University Porto, Oporto, Portugal; 5 - Faculty of Health Sciences, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

**Introduction:** Multiple Sclerosis (MS) is a demyelinating, inflammatory, chronic disease that predominantly affects the white matter of the Central Nervous System. MS is often associated with both physical symptoms and cognitive deficits, but little is known about the impact that accompanies the diagnosis, especially the impact of this issue on handwriting.

**Objectives:** The main aim of this study was to study the relationship between cognition and handwriting (through expressive writing) in patients with MS, followed at MS Clinical center of a tertiary hospital. Real-time writing analysis is currently a prime method for making inferences about the cognitive processes of writing, since the dynamics of pauses and writing fluency can reveal cognitive processes in writing. Pauses are periods when writing is interrupted and execution periods moments of activity between two pauses. This is of utmost importance since handwriting is a high-value activity, requiring complex sensorimotor, perceptual, and cognitive skills.

**Methods:** 31 participants with MS completed a full cognitive assessment. After this, they completed an expressive writing task for 15 minutes. The task asked to write about their experience with MS (a modified expressive writing prompt). After, participants completed the SDMT and a verbal fluency task.

**Results:** Most participants were women (58,1%). Participants had a mean age of 40,2 with average 13 years of education. 29 patients were relapsing remitting, while 2 were secondary progressive. Median EDSS score was 1.5 (range: 0–5.0) and mean disease duration was 9.71 years. Results showed that there is a positive relationship between verbal fluency after writing and the length of the execution periods, and a negative relationship between verbal fluency after writing and the duration of the pauses. In addition, there were gender differences, with females writing using longer execution periods.

**Conclusions:** These are promising results as they suggest that an expressive writing task promoted better verbal fluency in patients with MS, and that writing pattern differed between genders.

## CO-08 - A IDADE COMO PREDITOR DA ATIVIDADE DA DOENÇA APÓS DESCONTINUAÇÃO DA TERAPÊUTICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mafalda Soares<sup>1</sup>; Patrícia Faustino<sup>1</sup>; João Sequeira<sup>2</sup>; José Pinto Marques<sup>2</sup>; Inês Gomes<sup>2</sup>; Ana Sousa<sup>2</sup>; Ana Catarina Santos<sup>2</sup>; Ana Isabel Silva<sup>2</sup>; Cláudia Mateus<sup>2</sup>; Susana Encarnação<sup>2</sup>; Teresa Grinê<sup>2</sup>; Anabela Gama<sup>2</sup>; Carlos Capela<sup>2</sup>; Filipa Ladeira<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde de São José; 2 - Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde de São José

**Introdução:** Apesar dos avanços no tratamento modificador da doença (TMD) na Esclerose Múltipla (EM) da última década, algumas pessoas descontinuam a terapêutica por iatrogenia ou preferências pessoais. Ensaios clínicos e estudos observacionais recentes produziram resultados contraditórios quanto aos preditores de risco de reativação da doença após a descontinuação.

**Objetivos:** Avaliar a taxa de reativação da doença e determinar fatores preditores da mesma após descontinuação de TMD.

**Métodos:** Estudo retrospectivo longitudinal, com pessoas com EMSR e EMSP que interromperam TMD durante pelo menos 12 meses, após 12 meses de tratamento ininterrupto e vigilância clínica documentada durante 2 anos. O outcome primário foi a reativação da doença (clínica e/ou imagiológica).

**Resultados:** Foram incluídos 42 participantes (88% mulheres, 52,4% EMSR). Na descontinuação, a idade era 52,5±13,5 anos, EDSS 6,0 [1,5-6,5], e ARR 0,07±0,11. Os TMDs mais comuns foram interferão (41,1%), fumarato dimetilo (14,3%) e fingolimod (8,9%). No ano anterior, 9,5% tiveram surtos e 16,1% apresentaram atividade radiológica. Os principais motivos de descontinuação foram: eventos adversos (42,8%), baixa atividade (26,2%) e preferência pessoal (16,7%). 14,3% tiveram um novo surto, 2,8±1,4 anos após a descontinuação, com idade média de 42,9±14,2 anos ( $p=0,014$ ). 28,6% tiveram progressão da incapacidade e 12,5% novas lesões T2 na RM. Os homens tiveram mais surtos ( $p=0,040$ ) enquanto as mulheres tiveram mais progressão da incapacidade ( $p=0,028$ ). A idade mais avançada na descontinuação associou-se a menor risco de atividade, especialmente após os 45 anos, numa análise ajustada para fingolimod, num tempo médio de 5 anos (HR 0,089; CI 0,010-0,759;  $p=0,027$ ), mas maior risco de progressão independente dos surtos (HR 1,057; CI 1,008-1,108;  $p=0,022$ ).

**Conclusões:** A maioria das pessoas descontinuou TMD por eventos adversos e baixa atividade da doença. A idade mais avançada representou menor risco de reativação clínica/imagiológica, mas maior risco de progressão da incapacidade. Este estudo introduz os 45 anos como uma possível idade diferenciadora.

## CO-09 - CARACTERIZAÇÃO DE SINTOMAS PRODRÓMICOS EM DOENTES COM SÍNDROME RADIOLÓGICO ISOLADO

Patrícia Faustino<sup>1,2</sup>; Mafalda Soares<sup>1,2</sup>; Inês Gomes<sup>1</sup>; João Sequeira<sup>1</sup>; Ana Sousa<sup>1</sup>; Ana Catarina Santos<sup>1</sup>; Ana Isabel Silva<sup>1</sup>; Cláudia Mateus<sup>1</sup>; Teresa Griné<sup>1</sup>; Susana Encarnação<sup>1</sup>; Anabela Gama<sup>1</sup>; Carlos Capela<sup>1</sup>; Filipa Ladeira<sup>1</sup>

1 - Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital de Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A fase prodrômica da EM foi recentemente descrita e a evidência demonstra que pode anteceder o diagnóstico em vários anos, possivelmente ocorrendo em concomitância com a fase correspondente ao Síndrome Radiológico Isolado (RIS).

**Objetivos:** Avaliação dos sintomas prodrômicos descritos na literatura numa coorte de doentes com RIS e determinar uma possível influência de fatores sociodemográficos e clínicos.

**Métodos:** Os doentes com diagnóstico de RIS segundo os critérios MAGNIMS (Magnetic Resonance Imaging in Multiple Sclerosis) seguidos no nosso centro foram identificados. Após obtenção do consentimento informado, foi aplicado um questionário incluindo dados demográficos, e de estilo-de-vida e a presença de sintomas (fadiga, dor, queixas cognitivas, distúrbios do sono e queixas urinárias ou gastrointestinais). A prevalência dos sintomas foi avaliada, tal como a sua relação com dados sociodemográficos, de estilo-de-vida e clínicos.

**Resultados:** O questionário foi aplicado em 22 doentes, com idade média no diagnóstico de RIS de 39.0 ( $\pm 10.7$ ) anos e na altura da resposta do questionário de 44.0 ( $\pm 10.5$ ) anos, com 90.9% do sexo feminino. Relativamente a características imagiológicas em RM, catorze doentes tinham mais de nove lesões (63.6%), cinco apresentaram lesões captantes de gadolínio (22.7%), oito apresentaram novas lesões durante follow-up (36.4%) e oito iniciaram terapêutica modificadora de doença (36.4%). A maioria dos doentes apresentavam pelo menos um sintoma prodrômico (n=21, 95.5%), sendo mais frequentemente sintomas depressivos (63.6%), fadiga (63.6%) e cefaleia (63.6%). Não houve diferenças na prevalência e no tipo de pródromos considerando idade, sexo, educação, estilo-de-vida, carga lesional, lesões captantes, novas lesões e tratamento modificador de doença (p>0.05).

**Conclusões:** A maioria dos doentes com RIS apresentavam pelo menos um sintoma prodrômico, com mais de metade dos doentes com sintomas depressivos, fadiga ou cefaleia, independentemente de características demográficas ou clínicas. Os nossos resultados sugerem uma possível ocorrência concomitante dos sintomas prodrômicos e RIS na fase pré-clínica de EM.

## CO-10 - THE ROLE OF SERUM NFL AND GFAP IN PREDICTING COGNITIVE IMPAIRMENT IN PATIENTS WITH MULTIPLE SCLEROSIS

Leonor Lince Duarte<sup>1</sup>; Rita Machado<sup>2</sup>; Catarina Fernandes<sup>2</sup>; Irina Santos<sup>2</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>; Carmo Macário<sup>2</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>2</sup>; Isabel Santana<sup>1,2</sup>; Inês Baldeiras<sup>1,3</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>

1 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia da ULS Coimbra; 3 - Centro de Biomedicina e Biotecnologia Inovadoras da Universidade de Coimbra

**Introduction:** Cognitive impairment in patients with Multiple Sclerosis (PwMS) has primarily been studied using imaging biomarkers. Nonetheless screening in clinical practice has proven to be a challenge. Serum biomarkers such as Neurofilament Light Chain (NfL) and Glial Fibrillary Acidic Protein (GFAP) can be used as predictors and further our understanding.

**Objective:** Investigate the role of serum NfL and GFAP in predicting cognitive impairment in PwMS.

**Methods:** Twenty-five PwMS (16 females, disease duration 1.4 (0.5-9.7) months) underwent neuropsychological, neurological examination and blood sampling. Biomarkers were assessed at baseline, 6 and 12-months and cognitive performance at baseline and 12-months using Brief International Cognitive assessment for MS (BICAMS). A decline of 4 points on the Symbol Digit Modalities Test (SDMT) throughout the 12-months was defined as clinically significant.

**Results:** At baseline, biomarkers levels were significantly increased in patients with cognitive impairment (NfL: 29.87pg/ml vs. 11.81pg/mL,  $p=0.015$ ; GFAP: 138.1pg/ml vs. 87.99pg/mL,  $p=0.025$ ). Analysing each cognitive test individually, a strong correlation between biomarkers and SDMT (NfL:  $r=-0.65$ ,  $p=0.001$ ; GFAP:  $r=-0.55$ ,  $p=0.004$ ) and a moderate correlation between NfL and CVLT-II ( $r=-0.40$ ,  $p=0.045$ ) was found. At 12-months, no difference in biomarkers levels in patients with/without cognitive impairment was found (NfL:  $p=0.135$ ; GFAP:  $p=0.183$ ). Regarding individual cognitive domains, a moderate correlation between GFAP and SDMT ( $r=-0.41$ ,  $p=0.048$ ) and a strong correlation between NfL and CVLT-II ( $r=-0.54$ ,  $p=0.004$ ) was found. Patients who showed a significant decrease in SDMT at 12-months compared to baseline had a smaller decrease in GFAP during the first-6 months of treatment (GFAP: 7.27 (-9.15-14.38) pg/mL vs. -21.4 (-44.45-4.60) pg/mL,  $p=0.045$ ) and in NfL during the 12 months of treatment (NfL: -2.17 (-6.44-1.24) pg/mL vs. -6.55 (-16.37-1.78) pg/mL,  $p=0.045$ )

**Conclusion** The use of serum biomarkers as sNfL and GFAP seems a promising tool for predicting cognitive functioning in MS.

## CO-11 - ESCLEROSE MÚLTIPLA DEPOIS DOS 50: ANÁLISE COMPARATIVA DE INÍCIO TARDIO VS INÍCIO EM IDADE ADULTA

Pedro Silva<sup>1</sup>; Francisca Ferreira<sup>1,2</sup>; Mafalda Seabra<sup>1,2</sup>; Teresa Mendonça<sup>2</sup>; Pedro Abreu<sup>1,2</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>; Ricardo Soares Dos Reis<sup>1,2</sup>

1 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

**Introdução:** O número de pessoas com EM (pEM) que atingem uma faixa etária mais avançada tem vindo a aumentar. Uma parte destas pessoas tiveram o início de sintomas após os 50 anos, sofrendo de Esclerose Múltipla de Início Tardio (EMIT). Apesar de existirem poucos dados na literatura sobre a doença nestes estratos etários, especialmente em contextos como o de Portugal, e evidencia-se a existência de diferenças em comparação com a pEM que desenvolvem sintomas durante a idade adulta ( $\geq 18$  e  $< 50$ ), podendo-se observar uma progressão mais rápida da incapacidade.

**Objetivos:** Analisar as características clínicas de pEM com idades entre os 50 e 75 anos. Adicionalmente, comparar as pEM de início tardio vs EM de início em idade adulta (EMIIA) nesta faixa etária.

**Métodos:** Foram retrospectivamente incluídas pEM com idade  $> 50$  em seguimento na consulta de doenças desmielinizantes da Unidade Local de Saúde de São João.

**Resultados:** Foram incluídas 40 pessoas com EMIT, com uma idade média de diagnóstico de 53 anos, e 189 pessoas com EMIIA com uma idade média de diagnóstico de 34 anos. O fenótipo de surto remissão foi o mais frequente consistindo em 52,5% dos casos de EMIT e 58,5% dos casos de EMIIA. Por sua vez, a EM primária progressiva foi mais frequente no grupo de início tardio (22,5% vs 8%). O EDSS ao diagnóstico foi estatisticamente superior na EMIT (2; 1,0-4,0) em relação à EMIIA (1,5; 0,0-2,5), mas não houve diferenças no EDSS mais recente (3,5 vs 3,0,  $p = 0.68$ ). A proporção sob tratamento modificador de doença na consulta mais recente foi superior na EMIT (97,5%,  $p = 0,025$ ). Não existem diferenças significativas na prevalência de défice cognitivo nem na presença de bandas oligoclonais.

**Conclusões:** Apesar de terem um menor tempo de evolução, as pessoas com EMIT apresentam níveis de incapacidade comparáveis aos de pessoas com EMIIA.

## CO-12 - IMPACTO FUNCIONAL A LONGO PRAZO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA COM INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA

Roberto Mendes Franco<sup>1,2</sup>; Joana Guimarães<sup>2,3</sup>; Ricardo Soares-Dos-Reis<sup>2,3</sup>; Teresa Mendonça<sup>2,3</sup>; Mafalda Seabra<sup>2,3</sup>; Jacinta Fonseca<sup>3,4</sup>; Cláudia Melo<sup>3,4</sup>; Mafalda Sampaio<sup>3,4</sup>; Raquel Sousa<sup>3,4</sup>; Pedro Abreu<sup>2,3</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça-Funchal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João; 3 - Faculdade de Medicina, Universidade do Porto; 4 - Unidade de Neuropediatria. Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário São João

**Introdução:** Em 3-5% dos casos a esclerose múltipla tem início na idade pediátrica (EMIPed). É reconhecido que neste estrato etário esta doença apresenta um maior componente inflamatório e um importante impacto, não só no risco de desenvolvimento precoce de incapacidade e de alterações cognitivas, mas também no desenvolvimento biopsicossocial dos seus portadores.

**Objetivos/Métodos:** Estudo retrospectivo observacional unicêntrico, onde foram incluídos os portadores de EM (pEM) com idade de início  $\leq 18$  anos, seguimento ativo na consulta de Neurologia-Doenças Desmielinizantes entre 2002-2023 e informação relativa a características clínicas, paraclínicas e terapêuticas imunomoduladoras.

**Resultados:** Incluíram-se 24 pEM[14(58,3%) do sexo feminino], com idade mediana atual de 25 anos (Intervalo interquartil (IQR):19-38). Na apresentação da doença a idade mediana foi 15 anos (IQR:12-18);1,00 ano (IQR:0,68-1,33) foi o tempo mediano para o diagnóstico. Na apresentação inicial, as síndromes clínicas mais frequentes foram: tronco cerebral (n=11) e medula espinhal (n=5); o EDSS mediano foi de 1,0 (IQR:1,75-5,50);10/18 pEM apresentaram BOC positivas no LCR; e 10 pEM apresentaram >20 lesões desmielinizantes na ressonância magnética. O tempo mediano de seguimento dos pEM foi de 10,5 anos (IQR:12,75-21,00) e a mediana EDSS atual é de 1,50(IQR:1,75-4,50). Vinte pEM alteraram o tratamento imunomodulador inicial. Metade (n=12) está medicado atualmente com natalizumab (n=6) e fingolimod (n=6). Dos 17 pEM que realizaram avaliação cognitiva 4 (23,5%) apresentavam défice cognitivo. Nesta coorte, 8 pEM têm mais de 12 anos de escolaridade e 16 entre 9-12 anos de escolaridade. Doze pEM trabalham, 7 estudam, 4 estão desempregados e 1 não trabalha nem estuda por alterações comportamentais limitantes.

**Conclusões:** Os resultados desta coorte corroboram e acrescentam informação à já existente, em Portugal, sobre a EMIPed. Apesar dos doentes apresentarem uma alta carga lesional a maioria encontra-se a trabalhar/estudar. Este aspeto realça uma possível melhor neuroplasticidade e maior reserva cognitiva associada a esta faixa etária.

## CO-13 - ENVELHECER COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Ana Rita Sacramento<sup>3</sup>; José Tomás<sup>4</sup>; Sandra Queimado<sup>1,2</sup>; Maria Macário<sup>3,4</sup>

1 - ULS Castelo Branco – Hospital Amato Lusitano; 2 - Farmacêutica; 3 - Neurologia - ULS Coimbra - HUC; 4 - Neurologia - ULS Castelo branco

**Introdução:** O envelhecimento dos doentes de Esclerose múltipla traz-nos desafios terapêuticos. O reconhecimento de fatores de mau prognóstico iniciais e o tratamento precoce com fármacos de alta eficácia é um conceito relativamente recente.

**Objetivos:** Caracterizar a população de doentes com Esclerose Múltipla (EM) seguidos numa unidade hospitalar distrital, com sub-análise dos doentes mais idosos e com mais anos de doença.

**Material e Métodos:** Identificaram-se todos os doentes seguidos até dezembro de 2023 numa unidade hospitalar distrital, e caracterizaram-se os doentes com mais de 50 anos de idade e mais de 10 anos de evolução da doença.

**Resultados:** Identificaram-se 88 doentes (57 do sexo feminino), com idade média 50 A, idade média no diagnóstico 34 A, EDSS inicial médio 2 (1-5), duração média de doença de 16 anos e atualmente 45 doentes (51%) têm terapêuticas de elevada eficácia. No grupo com mais de 50 A e mais de 10 A de evolução há 41 doentes (46%), 70 % destes têm NEDA 3, 21 % têm formas progressivas e 69% recidivantes /remitentes. Na RM inicial destes doentes 63% tinham lesões infratentoriais e 67% lesões medulares. Neste grupo (> 50 A idade e > 10 A evolução) a preferência de tratamento inicial foi de terapêuticas de baixa eficácia em 71 % dos doentes, ao invés dos atuais 49 % (considerando todos os doentes) e dos 0 % nos recém diagnosticados e que têm fatores de mau prognóstico.

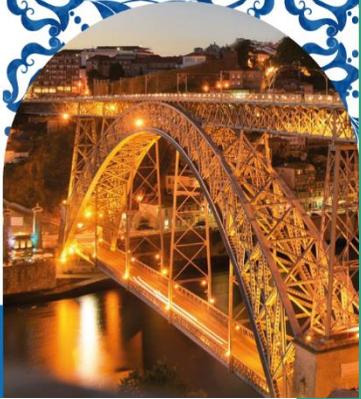
**Conclusões:** O uso de terapias de menor eficácia iniciais, a não disponibilidade de alguns fármacos, o receio de efeitos secundários, e práticas de escalonamento divulgadas durante muitos anos, são espelhadas na preferência de fármacos de baixa eficácia no início da doença nos doentes mais velhos e com mais anos de doença. A inversão da pirâmide terapêutica seguramente trará um melhor prognóstico aos doentes recém diagnosticados.

**COMUNICAÇÕES ORAIS**

**E-POSTERS**

**COMUNICAÇÕES EM In**

**GEEM 2024**



## EP-01 - CRISE EPILÉTICA COMO MANIFESTAÇÃO INAUGURAL DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Rui Dinis Fernandes<sup>1</sup>; Beatriz Santiago<sup>1</sup>; José Beato-Coelho<sup>1</sup>; Joana Parra<sup>1</sup>

1 - Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro

**Introdução:** Crises epiléticas podem ocorrer em doentes com esclerose múltipla, no entanto não são consideradas uma manifestação típica de desmielinização. Doentes com esclerose múltipla têm um risco cerca de 2-3 vezes superior de apresentarem crises epiléticas comparativamente à população geral. Segundo um estudo de casos, em 7.3% dos doentes com esclerose múltipla que apresentaram crises esta foi a manifestação inicial da doença.

**Caso Clínico:** Doente de 34 anos, sexo masculino, com antecedentes de tiroidite auto-imune e vasculite retiniana periférica (doença de Eales), que apresentou crise motora de início desconhecido inaugural em abril de 2023. Retrospetivamente, nas semanas anteriores havia apresentado episódios de não responsividade. Ao exame neurológico objetivou-se atrofia do disco ótico direito, hipostesia álgica do membro inferior direito e ligeira hipopalestesia maleolar esquerda. Foi medicado com levetiracetam. No estudo complementar efetuado verificou-se: disfunção frontotemporal esquerda no EEG; presença de múltiplas lesões desmielinizantes periventriculares, subcorticais e justacorticais e uma lesão medular cervical, nenhuma com captação de gadolínio, na RM; punção lombar com discreta hiperproteínorráquia e bandas oligoclonais positivas; neurofilamentos de cadeia leve no soro normais. A avaliação por neurooftalmologia confirmou uma neuropatia ótica direita subclínica. Com base nestes resultados, assumiu-se o diagnóstico de esclerose múltipla tipo surto-remissão e iniciou terapêutica com fumarato de dimetilo. Mantém-se sem crises epiléticas, sem surtos desmielinizantes e com exame neurológico sobreponível.

**Conclusão:** Apesar de uma crise epilética não ser uma manifestação típica de desmielinização, foi o evento que desencadeou a marcha diagnóstica. Este caso clínico é importante para lembrar que uma crise epilética pode ser a manifestação inaugural de esclerose múltipla. Sabendo que quanto mais precocemente for iniciada a terapêutica modificadora de doença, maiores serão os benefícios a longo prazo, é fulcral sensibilizar para manifestações atípicas da doença.

## EP-02 - SÍNDROME DE ENCEFALOPATIA POSTERIOR REVERSÍVEL COMO MIMETIZADOR DE SURTO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Mariana Dias Da Costa<sup>1</sup>; Mónica Santos<sup>1</sup>; João De Sá<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença desmielinizante do SNC com lesões de substância branca típicas. O síndrome de encefalopatia posterior reversível (PRES) é uma entidade pouco frequente associada a alterações visuais, crises epilépticas, cefaleia e encefalopatia, com lesões de substância branca de predomínio posterior. A associação entre as duas patologias é rara.

**Caso Clínico:** Doente do género masculino, 63 anos, autónomo, com EM surto-remissão, sob interferão beta-1b (EDSS 0) há 17 anos. Recorreu ao SU por instalação súbita de alteração da visão e da articulação verbal. Apresentava hemi-extinção sensitiva à esquerda, hemianopsia homónima esquerda e disartria ligeira, pressão arterial de 198/100 mmHg. Antecedentes pessoais de dislipidémia, medicado com estatina. Não tinha realizado corticoterapia recentemente.

A RM-CE documentou uma nova lesão, insuflativa, na região periventricular e do corno occipital à direita, hiperintensa em T2/FLAIR, com restrição à difusão e realce incompleto de gadolínio linear cortical e periventricular, colocando-se as hipóteses de lesão vascular ou inflamatória pseudotumoral O Doppler dos vasos do pescoço documentou estenose da artéria cerebral posterior esquerda. Iniciou antiagregação simples e a hipertensão arterial foi controlada. Dois meses depois apresenta recuperação clínica completa. A RM-CE mostra franca redução da lesão em T2/FLAIR, persistindo pequenas áreas de restrição à difusão, sugerindo como diagnóstico mais provável PRES unilateral em contexto de crise hipertensiva e estenose vascular contralateral.

**Discussão:** A apresentação de sinais focais súbitos e a presença de uma lesão pseudotumoral num doente com EM estável há vários anos foram sinais de alarme neste caso. Os mimetizadores clínicos e imagiológicos de EM incluem várias entidades que se apresentam com sinais focais agudos/subagudos e doença de substância branca, entre as quais o PRES. Sublinhamos a importância do reconhecimento precoce de mimetizadores de EM, de forma a garantir uma abordagem e tratamento dirigidos, e evitar a iatrogenia da corticoterapia.

## EP-03 - QUANDO A NAVALHA DE OCKHAM NÃO SE APLICA: RETINOPATIA ISQUÊMICA EM DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Joana Almeida Ferreira<sup>1</sup>; Teresa Santana<sup>1</sup>; Tiago Geraldês<sup>1</sup>; Irene Mendes<sup>1</sup>; Inês Rosário Marques<sup>1</sup>

1 - Hospital Garcia de Orta - Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença neurodegenerativa, inflamatória, do Sistema Nervoso Central (SNC), de etiologia multifatorial e com evolução crónica. O quadro clínico de apresentação inicial é dependente da localização das lesões desmielinizantes no SNC. A nevrite óptica apresenta-se como primeiro episódio em, aproximadamente, 25% dos casos.

**Caso Clínico:** Homem de 59 anos, autónomo, com diagnóstico de EM, admitido por quadro de instalação aguda, denotado ao acordar, de diminuição da acuidade visual do olho direito, indolor, referindo alterações visuais prévias inespecíficas com dois meses de evolução. Na avaliação inicial, a salientar quadrantópsia inferior nasal do olho direito, defeito pupilar aferente relativo à direita, ausência de discromatópsia e de edema papilar na fundoscopia. A avaliação oftalmológica evidenciou escotoma do campo nasal inferior do olho direito e palidez retiniana no território da arcada temporal superior do olho direito.

Da investigação etiológica, destaca-se: velocidade de sedimentação inferior ao valor de referência (8 mm/1<sup>ª</sup>h) e dislipidémia; ressonância magnética do neuroeixo com subtil hipsinal T2 FLAIR no segmento intracanal no nervo óptico direito, sem reforço após gadolínio, de cronologia imprecisa, e ausência de novas lesões desmielinizantes no parênquima encefálico e na avaliação medular, bem como de sinais imagiológicos compatíveis com atividade em lesões previamente existentes; ecodoppler dos vasos do pescoço e transcraniano sem alterações de relevo; possível Foramen Oval patente em ecocardiografia transtorácica. Atualmente, aguarda conclusão do estudo vascular.

Admitiu-se o diagnóstico de retinopatia isquémica do olho direito, tendo iniciado prevenção secundária de AVC. Coexistia lesão do nervo óptico direito, provavelmente crónica e sem relação com a sintomatologia aguda.

**Conclusão:** Este caso realça a necessidade de manter uma suspeição clínica elevada para diagnósticos alternativos, mesmo quando o quadro clínico apresenta manifestações típicas de possíveis agudizações de uma doença já conhecida e com seguimento crónico.

## EP-04 - SINTOMAS PSICÓTICOS COMO PRIMEIRA APRESENTAÇÃO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA?

Carla Morgado<sup>1</sup>; Luís Costa<sup>2</sup>; Eduardo Freitas<sup>1,3</sup>; Célia Machado<sup>1</sup>; João Cerqueira<sup>1,3</sup>

1 - Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2 - Serviço de Neurologia, ULSAM; 3 - Escola de Medicina da Universidade do Porto

**Introdução:** Os sintomas neuropsiquiátricos estão presentes em 60% dos doentes com diagnóstico de esclerose múltipla (EM). Contudo, só em 0,2-2% se apresentam como primeira e/ou única manifestação clínica da doença.

**Caso Clínico:** Mulher, 52 anos, antecedentes de histerectomia por adenomiose e perturbação de adaptação após divórcio. Trazida ao serviço de urgência de psiquiatria com mandato de condução, por apresentar desde há uma semana comportamento desorganizado e discurso de cariz delirante persecutório. Sem queixas neurológicas prévias. Objetivamente com humor eutímico, discurso coerente e organizado com conteúdos paranóides/auto-referenciais, exame neurológico sem sinais neurológicos focais e MMSE 30/30. Realizou TC que evidenciou “hipodensidades da substância branca dos hemisférios cerebrais, predominando nas regiões parietais bilaterais (...)”. Sem alterações analíticas de relevo, pesquisa de etanol e de drogas na urina negativas. Internada para compensação psicopatológica e estudo etiológico das lesões de substância branca. Iniciou tratamento com paliperidona 9mg/dia e quetiapina 100mg/dia com esbatimento da sintomatologia psicótica. Fez RM que demonstrou múltiplas lesões focais da substância branca com predomínio nos centros semiovais, periventriculares e com expressão subcortical/justacortical frontal bilateral e parietal à esquerda, sugestivas de lesões inflamatórias/desmielinizantes. Sem lesões no corpo caloso, estruturas infratentoriais ou medulares, sem lesões ativas. Serologias infecciosas, marcadores de autoimunidade e perfil metabólico/endócrino sem alterações. Com bandas oligoclonais apenas no LCR, anti-MOG e anti-AQP4 negativos.

**Conclusão:** Este caso clínico deixa a dúvida se devemos atribuir as alterações psiquiátricas às lesões cerebrais (permitindo o diagnóstico de esclerose múltipla) ou se se trata de um epifenómeno (e as lesões são apenas uma síndrome radiológica isolada), realçando a necessidade de considerar a esclerose múltipla no diagnóstico diferencial de perturbações psicóticas agudas.

## EP-05 - ESCLEROSE MÚLTIPLA E PARKINSONISMO: CO-PATOLOGIA OU CAUSA-EFEITO?

Bárbara Alves Rodrigues<sup>1</sup>; Danna Krupka<sup>1,2</sup>; Vitor Mendes Ferreira<sup>1</sup>; Inês Carmo E Pinto<sup>1</sup>; Manuel Salavisa<sup>1</sup>; Filipa Serrazina<sup>1</sup>; Bruna Meira<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental; 2 - Co-autoria partilhada

**Introdução:** As perturbações do movimento são manifestações pouco frequentes na Esclerose Múltipla, sendo o tremor, síndrome de pernas inquietas e o espasmo tónico as que têm maior expressão. O parkinsonismo é um achado raro, com a maioria dos casos descritos a corresponder a Doença de Parkinson Idiopática coincidente com Esclerose Múltipla e poucos casos a admitirem o quadro como secundário ao processo de desmielinização. A compreensão da coexistência destas patologias torna-se essencial pelas implicações futuras na sua abordagem diagnóstica e terapêutica

**Caso:** Mulher, 54 anos, sem antecedentes de relevo. Cinco anos previamente à observação em consulta inicia quadro progressivo de perturbação da marcha posteriormente acompanhado por lentificação psicomotora, tremor de repouso da perna direita e hipofonia, negando sintomas não motores. À observação, apresentava achados compatíveis com parkinsonismo acinético-rígido assimétrico com predomínio no hemisfério direito e sinais de envolvimento piramidal do hemisfério esquerdo com disfunção sensorial. Realizou DATscan com compromisso dos transportadores pré-sinápticos dopaminérgicos, de predomínio esquerdo, RMN de neuroeixo com lesões desmielinizantes infratentoriais, periventriculares e justacorticais, sem lesões nas vias nigro-estriadas mas com espaços periventriculares alargados bilateralmente e sem lesões medulares, estudo de LCR com bandas oligoclonais tipo 2 e OCT com sinais de perda da camada de fibras nervosas peripapilar (CFN) temporal. Realizado teste de resposta à levodopa com 250 mg, verificando-se uma melhoria de 27% na escala MDS-UPDRS parte 3. Foi assumido o diagnóstico de Esclerose Múltipla Primária Progressiva (EMPP) em doente com quadro de parkinsonismo concomitante, encontrando-se atualmente sob levodopa e ocrelizumab, com melhoria clínica.

**Conclusões:** A coexistência de parkinsonismo e Esclerose Múltipla constitui um desafio diagnóstico. Neste caso, consideramos que, para além da Doença de Parkinson idiopática em concomitância com a EMPP, a hipótese de parkinsonismo secundário a desmielinização deverá ser considerada.

## EP-06 - SARCOIDOSE E ESCLEROSE MÚLTIPLA - EXPLORANDO POSSÍVEIS SOBREPOSIÇÕES DE DOENÇAS AUTOIMUNES

Bruno Miguel Santos Carvalho<sup>1</sup>; Sofia Pimenta<sup>2</sup>; Patrícia Mota<sup>3</sup>; Joana Guimarães<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia - ULS São João; 2 - Serviço de Reumatologia - ULS São João; 3 - Serviço de Pneumologia - ULS São João

**Introdução:** A sarcoidose é uma doença inflamatória sistémica caracterizada pela formação de granulomas não-caseosos nos órgãos afetados, mais comumente o pulmão. A neurosarcoidose, por sua vez, ocorre quando a doença afeta o sistema nervoso, resultando na formação de granulomas inflamatórios em várias regiões do sistema nervoso central ou periférico, podendo mimetizar a apresentação clínica da Esclerose Múltipla.

**Caso Clínico:** Sexo feminino, 56 anos, antecedentes de espondilite anquilosante medicada com sulfasalazina 2g/di e sarcoidose torácica estadio 3, assintomática e sem repercussão funcional, em vigilância. Em 2019, esteve internada por quadro de início agudo de hipostesia no hemicorpo esquerdo com nível sensitivo por C5-C6 à esquerda, tendo recuperado após ciclo de corticoterapia. Em exames de imagem, foi identificada uma lesão inflamatória única hemisférica direita a levantar a hipótese de Neurosarcoidose. Não foram observadas lesões desmielinizantes na RM medular. O restante estudo etiológico revelou bandas oligoclonais positivas no líquido cefalorraquidiano e negativas no soro, com resultados negativos para anti-AQP4 e anti-MOG. Inicialmente, optou-se pela vigilância até uma nova ressonância magnética em 2022, que revelou novas lesões subcorticais. Após discussão multidisciplinar, considerando o aumento da carga lesional mais sugestiva de esclerose múltipla, apesar da estabilidade da doença pulmonar, foi iniciado tratamento com Rituximab 1000mg de 6 em 6 meses em abril de 2023. Apesar de clinicamente assintomática, a ressonância magnética de controlo realizada em agosto de 2023 revelou uma nova lesão periventricular esquerda.

**Conclusão:** A sobreposição de inflamatórias, como a sarcoidose e a esclerose múltipla, apresenta desafios únicos no que diz respeito ao diagnóstico diferencial e tratamento, especialmente quando se suspeita de envolvimento do sistema nervoso. Enquanto a imunomodulação é frequentemente indicada na sarcoidose torácica sintomática, devido à sua eficácia clínica e potencial de prevenir a progressão da doença, a presença simultânea de esclerose múltipla adiciona complexidade ao regime terapêutico.

**Conflitos de Interesses:** Os autores declaram não haver conflitos de interesses.

## EP-07 - INFEÇÃO POR CAMPYLOBACTER JEJUNI E DOENÇA INFLAMATÓRIA DO SNC: UMA ASSOCIAÇÃO SUBVALORIZADA?

Alexandre Roldão Alferes<sup>1</sup>; Joana Cancela<sup>1</sup>; Emanuel Santos<sup>1</sup>; Ana Massano<sup>2</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde (ULS) de Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde (ULS) do Médio Tejo

**Introdução:** As doenças inflamatórias do Sistema Nervoso Central (SNC) podem ser provocadas por infeções. A infeção por *Campylobacter jejuni* costuma estar associada a doenças do Sistema Nervoso Periférico (SNP) como o Síndrome de Guillian-Barré embora haja raros casos reportados de doenças inflamatórias do SNC após esta infeção.

### Casos Clínicos:

Doente A: Homem, 47 anos, com fraqueza nos membros inferiores, disartria, náuseas, vômitos e retenção urinária com 1 dia de evolução. Quadro de febre e diarreia 2 semanas antes. Ao exame neurológico apresentava tetraparesia simétrica, de predomínio dos membros inferiores, paresia facial bilateral, diplopia binocular vertical e hiperreflexia generalizada. LCR com células predominantemente mononucleares (155/mm<sup>3</sup>), hiperproteinorráquia (109mg/dL), normoglicorráquia e painel meningites/encefalites negativo. Ressonância de neuroeixo revelou romboencefalite e mielite longitudinalmente extensa (C2-D3). Efetuou tratamento com megadoses de metilprednisolona e plasmaferese com melhoria clínica e dos achados imagiológicos. Anticorpos Anti-AQP4, anti-MOG e doenças autoimunes sistémicas negativos. Anticorpos anti-*C.jejuni* positivos, restantes serologias infecciosas negativas.

Doente B: Homem, 33 anos, com fraqueza nos membros inferiores, disartria, diplopia e retenção urinária com 2 dias de evolução. Quadro de febre e diarreia 1 semana antes. Ao exame neurológico apresentava paresia de ambos os membros inferiores e do membro superior esquerdo, diplopia binocular horizontal e hiperreflexia generalizada. LCR com células predominantemente mononucleares (184/mm<sup>3</sup>), hiperproteinorráquia (124,9mg/dL), normoglicorráquia e painel meningites/encefalites negativo. Ressonância de neuroeixo revelou romboencefalite e mielite longitudinalmente extensa (cérvico-dorsal em toda a sua extensão longitudinal, incluindo o cone medular). Efetuou tratamento com megadoses de metilprednisolona e plasmaferese com melhoria clínica e dos achados imagiológicos. Anticorpos Anti-AQP4, anti-MOG e doenças autoimunes sistémicas negativos. Anticorpos anti-*C.jejuni* IgG e antiGM2 positivos, restantes serologias infecciosas negativas.

**Conclusões:** Deve equacionar-se a hipótese de doença inflamatória do SNC parainfecciosa a *C. jejuni* em doentes com história recente de infeção gastro-intestinal e clínica sugestiva de doença do espectro da neuromielite óptica.

## EP-08 - CADASIL E ESCLEROSE MÚLTIPLA: QUANDO UM GENE NÃO EXPLICA TUDO

Leandra Fagundes<sup>1</sup>; Nathalia Barros Ferreira<sup>1</sup>; Pedro Barradas<sup>2</sup>; Daniela Jardim Pereira<sup>2</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>; Carolina Sousa Fernandes<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Serviço de Neurorradiologia da Unidade Local de Saúde de Coimbra

**Introdução:** A arteriopatía cerebral autossómica dominante com enfartes subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença de pequenos vasos cerebrais hereditária, causada por mutações no gene NOTCH3. As suas manifestações clínicas podem incluir enxaqueca, habitualmente com aura, AVC/AIT, perturbações psiquiátricas e declínio cognitivo. Imagiologicamente, faz diagnóstico diferencial com múltiplas patologias com atigimento da substância branca, nomeadamente com a esclerose múltipla (EM).

**Caso clínico:** Mulher de 28 anos com antecedentes de enxaqueca sem aura e com teste genético positivo para uma variante (c.5677C>T; p. Arg1893\*) em heterozigotia no gene NOTCH3, realizado como indivíduo saudável por história familiar de CADASIL. Foi encaminhada à consulta de neurologia para enquadramento de queixas no contexto da doença: quatro episódios temporalmente espaçados de sintomas sensitivos em 2020 e 3 no último ano, com duração de mais de 1 semana.

Realizou RM-CE com múltiplas lesões hiperintensas em T2 e FLAIR e hipointensas em T1, com envolvimento das fibras U subcorticais, cumprindo critérios de disseminação no espaço (lesões justacorticais, periventriculares e infratentoriais) e no tempo (lesões com e sem realce pelo contraste). Considerou-se a possibilidade de algumas das lesões da substância branca periventriculares, sobretudo a nível temporal, poderem estar relacionadas com o quadro de CADASIL. Ressonância medular cervico-dorsal revela elevada carga lesional (12 lesões). No estudo do LCR apresenta 12 bandas oligoclonais, sem correspondência no soro. Restante estudo negativo.

Atendendo à idade, sintomatologia e ausência de outras características neuro-imagiológicas típicas de CADASIL – lesões nos gânglios da base e tálamo e microhemorragias – foi efetuado diagnóstico de EM surto-remissão. Nesse contexto, e na presença de vários fatores de mau prognóstico, iniciou tratamento modificador de doença com terapêutica de elevada eficácia.

**Conclusão:** Realça-se o desafio que a EM pode colocar em diferenciar lesões da substância branca causadas por outras patologias, assim como a difícil gestão futura de duas doenças potencialmente graves.

## EP-09 - VASCULOPATIA RETINIANA E LESÕES INFLAMATÓRIAS DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Joana Cancela<sup>1</sup>; Alexandre Roldão Alferes<sup>1</sup>; Cláudia Farinha<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>

1 - ULS Coimbra

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) é uma doença inflamatória crónica do sistema nervoso central (SNC) que se caracteriza por um espectro clínico variável, tornando o seu diagnóstico um desafio para o neurologista.

**Caso Clínico:** Mulher de 47 anos recorreu a consulta de subespecialidade de Neurologia Visão e Equilíbrio em 2021 por diminuição de acuidade visual à direita com 8 anos de evolução. No exame neuro-oftalmológico, documentaram-se múltiplos enfartes da retina bilateralmente com obliteração arteriolar segmentar multifocal e atrofia do disco ótico direito. Passados 6 meses, apresentou novo episódio de diminuição da acuidade visual à esquerda. Ao exame, evidenciava escotoma inferior no olho esquerdo, conseqüente a enfarte de ramo retiniano. Realizou RM-CE que revelou múltiplas lesões de carácter inflamatório com localização subcortical, periventricular, no corpo caloso, hemisfério cerebeloso e tronco cerebral; na RM medular apresentava lesões focais a nível de C7 e D2-D3 (nenhuma das lesões apresentava captação de gadolínio). Do restante estudo complementar diagnóstico salienta-se a presença de 18 bandas oligoclonais no LCR, ausentes no soro, indicando síntese intratecal. Estudo vascular sem alterações (incluindo angio-RM com sequência *black blood* dirigido ao estudo de parede de vaso). Anticorpos anti-MOG e anti-aquaporina4, estudo de autoimunidade sistémica, infeccioso e paraneoplásico negativos. Avaliação por otorrinolaringologia com audiograma sem alterações. Iniciou tratamento com rituximab e antiagregação plaquetar, sem novas intercorrências até à data.

**Conclusão:** Este caso clínico constitui um desafio diagnóstico, devido à coexistência de lesões retinianas por vasculopatia arteriolar oclusiva e de lesões inflamatórias do SNC com características sugestivas de EM. Embora pelas características imagiológicas e do LCR estivessem cumpridos os critérios de diagnóstico McDonald 2017 para EM, a doente nunca apresentou manifestações clínicas típicas da doença. Assim, questionamos se estaremos perante duas patologias distintas concomitantemente, sendo a EM um síndrome radiológico isolado, ou uma doença autoimune com envolvimento retiniano e do SNC.

## EP-10 - ESCLEROSE MÚLTIPLA COM FENÓTIPO COGNITIVO – A INCAPACIDADE PARA ALÉM DO QUE SE “VÊ”

Danna Krupka<sup>1</sup>; Marcelo Mendonça<sup>2,3</sup>; António Barata<sup>4</sup>; Manuel Salavisa<sup>1</sup>; Filipa Serrazina<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia - Hospital de Egas Moniz ULSLO; 2 - Champalimaud Research & Clinical Centre, Lisbon, Portugal; 3 - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 4 - Serviço de Neuroradiologia - Hospital de Egas Moniz ULSLO

**Introdução:** A perturbação cognitiva pode surgir ao longo da evolução da doença na Esclerose Múltipla (EM) à medida que se acumula e estende a perda axonal e, raramente, reportada como apresentação inaugural da doença. Todos os domínios podem ser envolvidos, sendo a disfunção executiva, a velocidade de processamento e a memória os mais frequentemente afetados.

**Caso clínico:** Mulher de 63 anos, escolaridade elevada (qualificação com mestrado), profissionalmente ativa, com antecedentes de relevo de neoplasia maligna da mama em 2005, em remissão. Recorreu à consulta de Neurologia por sintomas de fadiga e esquecimentos com um ano de evolução. Os mesmos tiveram impacto no seu trabalho, com compromisso da sua capacidade de lecionar e dificuldade na gestão de tarefas simultâneas no trabalho e domicílio, associados a uma dificuldade em manter a atenção e retenção de informação. O exame neurológico era compatível com disfunção piramidal e sensitiva, associando-se a uma lentificação psicomotora. Pontuava 51 no *Symbol Digit Modalities Test* (SDMT), correspondente a 0.5 do desvio padrão. Estudo etiológico com RMN-CE documentou lesões supra-tentoriais periventriculares, infratentoriais, bem como lesões corticais na sequência de *Double Inversion Recovery* (DIR), e uma lesão medular. BOC tipo 2 no LCR. Realizou avaliação neuropsicológica com capacidade cognitiva global preservada. Admitiu-se o diagnóstico de Esclerose Múltipla com apresentação com fenótipo cognitivo.

**Conclusão:** A apresentação inaugural de EM com queixas cognitivas pode ser um desafio diagnóstico. A interpretação da imagem por RMN-CE com ênfase na atrofia cerebral e sequências de DIR podem auxiliar na correlação clínico-imagiológica. O alto nível de escolaridade é um fator protetor para o declínio cognitivo podendo omitir o mesmo nas avaliações formais iniciais, apesar do declínio em relação ao estado pré-mórbido. A terapêutica com fármacos modificadores de doença para a EM parecem travar ou atrasar o declínio cognitivo destes doentes.

## EP-11 - DA REFERENCIAÇÃO AO DIAGNÓSTICO: ANÁLISE DO PADRÃO DE REFERENCIAÇÃO E AVALIAÇÃO DIAGNÓSTICA DE DOENÇAS INFLAMATÓRIAS E DESMIELINIZANTES DO SNC NUM CENTRO HOSPITALAR

Catarina Borges<sup>1</sup>; Sara Lima<sup>1</sup>; Ana João Marques<sup>1</sup>; João Paulo Gabriel<sup>1</sup>; Andreia Matas<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro

**Introdução:** A Esclerose Múltipla (EM) e outras doenças inflamatórias do sistema nervoso central (SNC) requerem rapidez no diagnóstico pela importância da terapêutica atempada. As diretrizes do Instituto Nacional de Saúde e Excelência Clínica (NICE) recomendam um limite de 6 semanas para os processos de referenciação e diagnóstico.

**Objectivos:** Analisar o fluxo de referenciação e diagnóstico dos doentes referenciados à consulta de Doenças Inflamatórias e Desmielinizantes do SNC no nosso centro hospitalar.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo dos doentes referenciados à consulta especializada, entre 2019-2023. Análise descritiva de variáveis demográficas e clínicas e avaliação dos tempos de referenciação e diagnóstico.

**Resultados:** Dos 88 pedidos de referênciação, a maioria proveio dos cuidados de saúde primários (n=31; 35%) ou do internamento (n=18; 21%). Amostra predominantemente do sexo feminino (n=64; 73%) com mediana de idades de 45 ( $\pm 15$ ) anos. A mediana de tempo até à consulta foi de 5,5 semanas ( $\pm 6$ ). Excluindo as referenciações por perda de seguimento ou mudança de residência (n=22; 25%), o défice motor e/ou alteração sensitiva (n=27; 31%) constituiu o principal motivo de referenciação. 27% dos casos (n=24) já tinham completado estudo com RM-cerebral e/ou medular, estudo analítico alargado e punção lombar. Nos restantes casos, a mediana de tempo até à realização de RM e PL foi, respectivamente, de 5 semanas e de 10 semanas. Dentro dos doentes sem diagnóstico prévio (n=64), a EM foi o diagnóstico mais comum. A mediana de tempo até ao diagnóstico e tratamento foi, respectivamente, de 8 e 14 semanas. Naqueles encaminhados do internamento, estes tempos foram, respectivamente, inferior a 1 semana e de 6 semanas (p=0,002; p=0,02).

**Conclusões:** O tempo até à consulta especializada cumpriu o prazo recomendado pelas directrizes da NICE. Contudo, o tempo até ao diagnóstico carece de optimização, tendo sido cumprida a recomendação da NICE apenas nos doentes encaminhados do internamento.

## EP-12 - O ESPECTRO DE SINTOMAS DA JORNADA DO DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Catarina Bernardes<sup>1</sup>; Carolina Cunha<sup>1</sup>; Carla Nunes<sup>1</sup>; Carmo Macário<sup>1,2</sup>; Livia Sousa<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1,2</sup>; Inês Correia<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória, desmielinizante e neurodegenerativa crónica do sistema nervoso central com apresentação clínica diversa. O nosso conhecimento das suas manifestações advém principalmente de estudos de história natural conduzidos em épocas com diferentes critérios de diagnóstico e ausência de terapêuticas modificadoras da doença, podendo, por isso, não ser representativo do espectro de sintomas do doente com EM atual.

**Métodos:** Estudo observacional, de natureza retrospectiva e transversal, incluindo doentes com EM diagnosticados segundo os critérios de McDonald 2017, que completaram um questionário sobre informação demográfica e evolução da doença, nomeadamente, a presença de variados sintomas antes e no momento do diagnóstico, durante o curso da doença e à data.

**Resultados:** Foram incluídos 163 indivíduos, 69.9% do sexo feminino, com idade média de 48.21 anos, 87.1% dos quais com EM surto-remissão e um EDSS mediano de 2.0. Apenas 25.8% dos doentes negaram sintomas previamente ao diagnóstico. Durante o curso da doença, os sintomas sensitivos foram os mais reportados, afetando 46.6% no momento do diagnóstico e persistindo em 76.1% durante o curso da doença, seguindo-se os sintomas motores em 36.8% à data do diagnóstico e 62.6% posteriormente. O desequilíbrio e descoordenação foram reportados por 31.3% no momento do diagnóstico e persistiram em 62% durante o curso da doença. A fadiga estava já presente à data do diagnóstico em 30.1% e a sua prevalência aumentou para 73% durante o curso da doença. Os sintomas sugestivos de nevrite ótica foram reportados por 20.2% no momento do diagnóstico e por 39.9% durante o curso da doença. Alguns sintomas foram mais frequentemente experienciados nas formas progressivas, nomeadamente, os motores, o desequilíbrio e a descoordenação, as queixas geniturinárias e a fadiga.

**Conclusão:** Este estudo ilustra o espectro de sintomas experienciados pelos doentes com EM diagnosticados na era atual, corroborando os resultados previamente descritos na literatura.

## EP-13 - PERDA AUDITIVA SÚBITA EM ESCLEROSE MÚLTIPLA: SURTO? RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Angelo Fonseca<sup>1</sup>; Ernestina Santos<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS- Santo António, Portugal

**Introdução:** A perda auditiva neurossensorial súbita (PANSS) é definida como uma diminuição de  $\geq 30$ dB em pelo menos três frequências audiométricas contíguas que ocorre durante 72 horas. Na sua maioria são unilaterais podendo-se manifestar como surdez ou sensação de ouvido cheio. Apesar de poder ter diferentes causas, em 90% é idiopática. Na Esclerose Múltipla (EM) existem dois tipos de perda auditiva neurossensorial: súbita e progressiva, tendo a PANSS prevalência de até 4% e predileção pelo sexo feminino (4:1). Fisiopatologicamente é caracterizada pela ativação da microglia dirigida às vias auditivas centrais. O diagnóstico é realizado pela clínica e provas auditivas sendo rara a tradução em RM-CE. Apresentam boa resposta à corticoterapia e um ótimo prognóstico com recuperação total em 87% dos casos.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma senhora de 36 anos, com EMRR com 22 anos de evolução e antecedentes de hepatite autoimune, tratada com rituximab, que foi suspenso cerca de 1,5 anos antes por desejo de engravidar. Teve 2 surtos prévios do tronco cerebral, último 10 anos antes e EDSS atual de 1.0. Apresentou-se no SU por diminuição da acuidade auditiva no ouvido esquerdo com 10 dias de evolução. Ao exame apresentava hipoacusia neurossensorial sem outro défice neurológico novo. Realizou audiometria de tons puros onde se verificou perda auditiva severa para altas e baixas frequências em “dommed pattern”. Foi assumido provável surto tendo iniciado ciclo de 3 dias com metilprednisolona. Na consulta de seguimento, 15 dias depois apresentava já audição normal. A RM realizada cerca de 1 mês depois do início da clínica não demonstrou achados de novo.

**Conclusão:** Este caso ilustra a importância do reconhecimento da PANSS como um possível surto de EM. A resposta favorável à corticoterapia reforça a importância de um diagnóstico e tratamento precoces para a recuperação completa da audição.

## EP-14 - MIELOPATIA EXTENSA LONGITUDINALMENTE EM DOENTE COM SÍNDROME DO X FRÁGIL: RELATO DE UM CASO

Angelo Fonseca<sup>1</sup>; João Durães<sup>2</sup>; Maria Do Carmo Macário<sup>2</sup>

1 - Departamento de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2 - Departamento de Neurologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, ULS-Coimbra, Portugal

**Introdução:** A Síndrome do X-Frágil (SFX) é uma doença genética causada pela expansão de triplete (>200) na região não codificante do gene FXMR1 que causa o seu silenciamento. Pode manifestar-se de diversas formas, sendo as mais frequentes deficiência intelectual, autismo e leucodistrofia.

**Caso Clínico:** Apresenta-se o caso de uma mulher de 28 anos diagnosticada com síndrome do X-Frágil aos 4 anos de idade, atraso no desenvolvimento psicomotor e autismo que é enviada à consulta de Doenças Neurometabólicas por regressão motora com queixas de desequilíbrio e dificuldade na marcha e incontinência de esfíncteres, que agravaram ao longo de 2 meses. Nunca tinha sido levada ao SU por este motivo. Ao exame apresentava tetraparesia grau 4, pior nos membros inferiores. O estudo com RM-neuroeixo revelou hipersinal em T2 e STIR desde a transição bolbo-medular até ao cone medular; a RM-CE revelou atrofia generalizada sem outras lesões. Dada doença de base com difícil colaboração, não se realizou punção lombar tendo sido completado estudo com anticorpos AQP4 e AC anti-MOG, serologias infecciosas e autoimunes, que foram negativos. Foi levantada suspeita de mielopatia longitudinalmente extensa do tipo leucodistrofia pelo que foi realizado tratamento sintomático. Ao longo do ano seguinte apresentou resolução gradual destes défices e, em RM aos 12 meses, resolução do hipersinal.

**Conclusão:** A reversibilidade das lesões sugere uma etiologia inflamatória para o evento apesar da complexidade da doença e das limitações do estudo ao não ter sido analisado o LCR em fase aguda. Este caso realça a dificuldade diagnóstica numa doença complexa e a necessidade de considerar etiologias alternativas para além da SXF. Além disso, as barreiras de comunicação inerentes aos doentes com SXF, podem impedir o diagnóstico precoce e a gestão adequada sublinhando a importância de uma abordagem multidisciplinar e de uma suspeita clínica acrescida, assegurando o reconhecimento e a intervenção atempadas.

## EP-15 - BICAMS: VALOR PREDITIVO DE PARTICIPAÇÃO NA COMUNIDADE

Maria João Figueiredo<sup>1</sup>; Miguel Afonso Gonçalves<sup>2</sup>; Mariana Gonçalves Ramalhete<sup>3</sup>; Diogo Pontes<sup>2</sup>; Inês Ferreira<sup>4</sup>; Ana Martins Da Silva<sup>5</sup>; Ana Paula Sousa<sup>5</sup>; Raquel Samões<sup>5,6,7</sup>; Ernestina Santos<sup>5,6,7</sup>; Sara Cavaco<sup>4,6,7</sup>

1 - Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação - Universidade de Coimbra; 2 - Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação - Universidade do Porto; 3 - Departamento de Educação e Psicologia - Universidade de Aveiro; 4 - Serviço de Neuropsicologia - Hospital de Santo António; 5 - Serviço de Neurologia - Hospital de Santo António; 6 - UMIB - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 7 - ITR - Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health

**Introdução:** A Brief International Cognitive Assessment for Multiple Sclerosis (BICAMS) é uma ferramenta breve para avaliar comprometimento cognitivo em doentes com Esclerose Múltipla (EM).

**Objetivo:** Explorar a capacidade da BICAMS prever a funcionalidade em pacientes com EM.

**Métodos:** 185 indivíduos (64,9% mulheres, com média±DP de idade de 41,9±11,2 anos, de escolaridade de 14,0±3,8 anos, de idade de início de 30,5±9,7 anos e de duração da doença de 11,4±8,6 anos e mediana±IQR do EDSS sendo 2±6,5; 94,6% com curso Recidivante-Remitente; 71,4% sob Tratamento Modificador da Doença - DMT) realizaram uma série de testes (9-Hole Peg Test - 9-HPT, BICAMS (Symbol Digit Modalities Test - SDMT, Brief Visuospatial Memory Test - BVMT-R, California Verbal Learning Test - CVLT-2) e responderam ao Sydney Psychosocial Reintegration Scale - SPRS-2 forma B). Foram calculados T-scores dos testes da BICAMS. Pontuações mais altas correspondem a melhor desempenho cognitivo nos testes da BICAMS e a maior participação na comunidade medida pelo SPRS-2, enquanto que no 9-HPT indica pior destreza manual. Foi aplicada estatística descritiva para caracterização da amostra. Correlações de Pearson e Regressões Lineares Múltiplas foram usadas para a análise dos dados.

**Resultados:** As pontuações médias±DP foram: SDMT=45,3±13,3, BVMT-R=50,6±12,5, CVLT-2=44,0±12,0 e SPRS-2 Total=43,9±8,4. Verificaram-se relações positivas entre o SDMT e as pontuações do SPRS-2, nomeadamente o Total ( $r=0,248$ ,  $p<0,001$ ) e os domínios atividade ocupacional ( $r=0,201$ ,  $p=0,006$ ), relações interpessoais ( $r=0,218$ ,  $p=0,003$ ) e competências de vida independente ( $r=0,181$ ,  $p=0,014$ ). A relação entre o SDMT e o SPRS-2 manteve-se estatisticamente significativa, quando controlada para as variáveis sexo, idade, escolaridade, EDSS e 9-HPT. Nem o BVMT-R nem o CVLT-2 estão relacionados com o nível de participação na comunidade medido pelo SPRS-2.

**Conclusões:** O SDMT é preditivo da funcionalidade e do nível de participação na comunidade relatado pelos próprios doentes com EM, especialmente nas atividades ocupacionais e nas relações interpessoais.

## EP-16 - QUAL O VALOR INFORMATIVO DO MULTIPLE SCLEROSIS NEUROPSYCHOLOGICAL SCREENING QUESTIONNAIRE (MSNQ) PREENCHIDO PELO DOENTE?

Miguel Afonso Gonçalves<sup>1</sup>; Maria João Figueiredo<sup>2</sup>; Diogo Pontes<sup>1</sup>; Mariana Gonçalves Ramalhete<sup>3</sup>; Inês Ferreira<sup>4</sup>; Ana Martins Da Silva<sup>5</sup>; Ana Paula Sousa<sup>5</sup>; Raquel Samões<sup>5,6,7</sup>; Ernestina Santos<sup>5,6,7</sup>; Sara Cavaco<sup>5,6,7</sup>

1 - Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação - Universidade do Porto, Porto, Portugal; 2 - Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação - Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Departamento de Educação e Psicologia - Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 4 - Serviço de Neuropsicologia, Hospital Santo António, Porto, Portugal; 5 - Serviço de Neurologia, Hospital Santo António, Porto, Portugal; 6 - UMIIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 7 - ITR - Laboratório para a Investigação Integrativa e Translacional em Saúde Populacional, Porto, Portugal

**Introdução:** O Multiple Sclerosis Neuropsychological Screening Questionnaire (MSNQ) foi desenvolvido para medir queixas cognitivas e neurocomportamentais na Esclerose Múltipla (EM). Apesar da versão do informante ser sensível à cognição do doente, o valor clínico da versão autorrelatada (MSNQ-P) ainda é debatido.

**Objetivo:** Identificar preditores do MSNQ-P.

**Métodos:** 185 doentes com EM (65% mulheres; 5% curso progressivo; idade média=41.9, DP=11.2 anos; escolaridade média=14.0, DP=3.8 anos; idade média de início da doença=30.5, DP=9.7 anos; duração média da doença=11.4 anos, DP=8.5; quartis 1, 2 e 3 da EDSS=0, 2 e 3.5) responderam ao MSNQ-P, ao HADS e à Escala de Impacto da Fadiga Modificada (MFIS) e realizaram o MMSE, o 9-HPT e a bateria de testes BICAMS. Foram utilizadas regressões lineares simples e múltiplas para análise de dados.

**Resultados:** A pontuação média do MSNQ-P foi 20.9 (DP=10.7). Valores mais altos no MSNQ-P estão associados ao sexo feminino ( $\beta=-3.64$ ;  $p=.03$ ), a idade ( $\beta=.24$ ;  $p<.001$ ) e idade de início da doença mais avançadas ( $\beta=.16$ ;  $p=.046$ ), a duração da doença mais longa ( $\beta=.20$ ;  $p=.03$ ) e a EDSS mais alto ( $\beta=1.68$ ;  $p<.001$ ). O MSNQ-P encontrava-se relacionado negativamente com SDMT ( $\beta=-.14$ ;  $p=.02$ ) e positivamente com HADS-Total ( $\beta=.88$ ;  $p<.001$ ), HADS-Ansiedade ( $\beta=1.37$ ;  $p<.001$ ), HADS-Depressão ( $\beta=1.48$ ;  $p<.001$ ), MFIS-Total ( $\beta=0.41$ ;  $p<.001$ ), MFIS-Físico ( $\beta=.63$ ;  $p<.001$ ) e MFIS-Cognitivo ( $\beta=.82$ ;  $p<.001$ ). Quando as variáveis sexo, idade, duração da doença (<5, 5-9, 10-14, 15 anos), EDSS, SDMT, HADS-Ansiedade, HADS-Depressão, MFIS-Físico e MFIS-Cognitivo foram analisadas em conjunto, apenas EDSS ( $\beta$  ajustado =  $.80$ ;  $p=.039$ ), HADS-Depressão ( $\beta$  ajustado =  $.41$ ;  $p=.037$ ) e MFIS-Cognitivo ( $\beta$  ajustado =  $.68$ ;  $p<.001$ ) permaneceram associados ao MSNQ-P. Não foram encontradas relações estatisticamente significativas com: escolaridade ( $p=.10$ ), curso progressivo ( $p=.17$ ), MMSE ( $p=.19$ ), CVLT-2 ( $p=.89$ ) ou BVMT-R ( $p=.82$ ).

**Conclusões:** As queixas subjetivas medidas pelo MSNQ-P estão essencialmente associadas a sintomas de depressão e fadiga cognitiva e são pouco informativas do real funcionamento cognitivo na EM.

## EP-17 - MARKERS OF SECONDARY PROGRESSION IN MULTIPLE SCLEROSIS

André Bastos<sup>1</sup>; Mafalda Soares<sup>1,2</sup>; Joana Guimarães<sup>1,3</sup>

1 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 2 - Unidade Local de Saúde de São José; 3 - Unidade Local de Saúde de São João

**Introduction:** There is no accepted definition of Secondary Progressive Multiple Sclerosis (SPMS) or set of unambiguous clinical, radiological, or other criteria that can accurately identify patients who transition to SPMS. Thus, the SPMS diagnosis is almost always a retrospective and frequently delayed process.

**Objective:** The aim of this study was to elucidate the current understanding of phenotypic changes throughout MS course and provide insights into the detection of SPMS from the available literature on this diagnostic landscape.

**Methods:** Comprehensive literature review aiming at detecting the transition from RRMS to SPMS. A search for relevant publications was conducted across different databases, scrutinizing studies that investigated tools and biomarkers for an accurate diagnosis of SPMS.

**Results:** 67 studies from the past two decades were included. The EDSS-plus was shown to be more sensitive than the EDSS alone in identifying disability progression. Older age at onset, spinal cord lesions, higher EDSS and cerebellar dysfunction at baseline correlate with earlier transition to SPMS. We found some helpful indicators for diagnosing SPMS, including cognitive impairment, particularly on working memory, information processing speed, and verbal fluency; presence of slowly expanding lesions on MRI; thinning of retinal layers on OCT. Also, glial markers as Glial Fibrillary Acidic Protein and Chitinase-3-like protein 1 might be more suitable to identify the conversion to progressive disease than Neurofilament light chain. Certain subjective symptoms seem to be more prevalent in the SPMS phase, although further studies are needed to understand whether patient reported outcomes' measures (PROMs) and which ones could be useful in detecting the transition to a progressive phenotype.

**Conclusion:** Our review highlights the emergence of useful biomarkers in early detection of progression of MS, such as cognitive impairment, MRI, and glial markers. We are getting closer to revolutionising the SPMS diagnosis and clinical management as we get a deeper understanding of these biomarkers.

## EP-18 - ESCLEROSE MÚLTIPLA E UVEÍTE: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

Inês Margarido<sup>1,2</sup>; Luís Figueira<sup>3</sup>; Maria José Sá<sup>4,5</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 - Serviço de Oftalmologia, Unidade Local de Saúde de São João; 4 - FP-I3ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 5 - FCS-UFPP, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal

**Introdução:** a sobreposição com outras doenças autoimunes, em particular a uveíte, pode ocorrer em doentes com esclerose múltipla (EM), representando um desafio diagnóstico e terapêutico. O melhor tratamento para estes doentes está ainda por definir.

**Caso clínico:** mulher de 48 anos com EM forma surto-remissão desde os 13 anos. Esteve sob terapêutica imunomoduladora (TI) de 1ª linha (interferão beta-1a) entre 2001-2011, com estabilidade clínica (EDSS1.0) e imagiológica, a qual foi suspensa por vontade da doente. Permaneceu estável até 2016 – contudo por evidência de atividade imagiológica retomou TI, inicialmente com peginterferão beta-1a com necessidade de switch para teriflunomida 1 ano depois por efeitos laterais. Por cumprimento irregular do fármaco e da vigilância analítica, foi novamente decidida suspensão de TI em 2019. Em 2008 ocorreu o primeiro episódio de uveíte anterior e intermédia bilateral, com quadro de hipovisão e dor ocular. Novo episódio em 2017, desde então com várias recidivas e difícil controlo clínico, evoluindo para cronicidade apesar de corticoterapia tópica e oral; iniciou metotrexato em 2018, que foi titulado até 15mg/semana com boa resposta terapêutica, possibilitando a suspensão da corticoterapia. Última recidiva em 2020, mantendo-se estável do ponto de vista oftalmológico desde então. Neurologicamente, manteve também estabilidade sem TI dirigida até 2023 altura em que a RM-CE revelou novas lesões desmielinizantes, sendo necessária reinstituição de TI. Após discussão multidisciplinar e revisão da literatura, foi decidida suspensão de metotrexato e início de terapêutica com rituximab pela cobertura de ambas as patologias.

**Conclusões:** a evidência no que concerne à terapêutica dos doentes com patologia dual é escassa. Alguns fármacos utilizados no tratamento das uveítes, podem precipitar/agravar a desmielinização enquanto algumas TIs usadas no tratamento de EM podem ter efeitos secundários oftalmológicos. Assim, uma abordagem multidisciplinar é fundamental para selecionar a terapêutica mais adequada a cada doente e melhorar o seu prognóstico visual e neurológico.

## **EP-19 - OCARINA CLINICAL TRIAL PROGRAM, DOSE SELECTION AND NON-INFERIORITY OF OCRELIZUMAB ADMINISTERED SUBCUTANEOUSLY IN PATIENTS WITH RELAPSING MULTIPLE SCLEROSIS OR PRIMARY PROGRESSIVE MULTIPLE SCLEROSIS**

Catarina Figueiredo<sup>2</sup>; Christian Wolf<sup>3</sup>; Scott Newsome<sup>1</sup>; Susanne Clinch<sup>2</sup>; Kletzl Heidemarie<sup>2</sup>; Oscar Bortolami<sup>2</sup>; Caroline Giacobino<sup>2</sup>; Yun-An Shen<sup>2</sup>; Ben Townsend<sup>2</sup>; Dusanka Zecevic<sup>2</sup>; Diego Centonze<sup>4</sup>; Robert Bermel<sup>5</sup>; Eva Krzystanek<sup>6</sup>; Krzysztof Selmaj<sup>7</sup>; Lawrence Goldstick<sup>8</sup>

1 - Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, MD, USA; 2 - F. Hoffmann-La Roche Ltd, Basel, Switzerland; 3 - Lycalis sprl, Brussels, Belgium; 4 - Department of Systems Medicine, Tor Vergata University, Rome & Unit of Neurology, IRCCS Neuromed, Pozzilli (IS), Italy; 5 - Mellen Center for MS, Department of Neurology, Cleveland Clinic, Cleveland, OH, USA; 6 - Department of Neurology, School of Health Sciences in Katowice, Medical University of Silesia, Katowice, Poland; 7 - Centrum Neurologii, Łódź, Poland; 8 - Department of Neurology and Rehabilitation Waddell Center for Multiple Sclerosis, University of Cincinnati, College of Medicine, Cincinnati, OH, USA

Ocrelizumab (OCR) is approved for the treatment of relapsing and primary progressive multiple sclerosis (RMS/PPMS), administered intravenously (IV) every 6 months. OCR subcutaneous (SC) formulation is being developed.

OCARINA I (NCT03972306) Phase Ib dose escalation study assessed OCR SC safety, tolerability and pharmacokinetics. OCARINA II (NCT05232825) Phase III study assessed non-inferiority in serum exposure of OCR SC vs IV.

Both studies enrolled patients with RMS/PPMS (18–65 years; Expanded Disability Status Scale score 0–6.5). In OCARINA I 24-week (W) dose escalation, patients were randomized 1:1 to receive either OCR IV 600mg or the candidate SC dose. All patients could continue on OCR SC dose during a dose continuation phase (W24–W168) for assessment of safety, tolerability and immunogenicity. In OCARINA II, 236 OCR-naïve patients were randomized 1:1 to receive OCR IV 600mg or OCR SC 920mg. OCARINA II assessed comparison of the serum OCR area under the concentration time curve ( $AUC_{W1-12}$ ), MRI lesion activity, number of relapses, immunogenicity, B-cell depletion and safety.

In OCARINA I, OCR SC was well-tolerated. The median treatment duration with OCR SC was 96 weeks, and 94.7% patients received  $\geq 3$  doses. Of patients receiving  $\geq 1$  dose ( $n=131$ ), 77.9% and 23.7% experienced local injection reactions (IRs) and systemic IRs, respectively. In OCARINA II, at W12, the geometric mean ratio (90% CI) for  $AUC_{W1-12}$  of OCR SC vs OCR IV was 1.29 (1.23–1.35). OCR SC 920mg demonstrated non-inferiority to IV 600mg with respect to  $AUC_{W1-12}$ . OCR SC 920mg resulted in near-complete suppression of MRI and relapse activity up to W24. Rapid and sustained B-cell depletion was observed. In both studies, the safety profile of OCR SC 920mg was consistent with that of OCR IV 600mg; both routes were well-tolerated, no new safety concerns were identified.

## EP-20 - OFATUMUMAB NO TRATAMENTO DE DOENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA APÓS FALÊNCIA TERAPÊUTICA PRÉVIA – A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL CENTRAL

Nathalia Ferreira<sup>1</sup>; Rita Machado<sup>1</sup>; Inês Correia<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>; Maria Do Carmo Macário<sup>1</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia ULS Coimbra

**Introdução:** Ofatumumab é um anticorpo monoclonal anti-CD20, totalmente humano, administrado através de uma injeção subcutânea mensal, aprovado em Portugal desde 2022 para o tratamento de doentes adultos com esclerose múltipla com surtos (EMS). A sua eficácia e segurança foram estudadas nos ensaios clínicos de fase-3 ASCLEPIOS I & ASCLEPIOS II, mas estudos de vida real e de longo prazo são essenciais para confirmar estes dados.

**Objetivos:** Descrever a experiência da utilização de Ofatumumab em doentes com EM num Centro Terciário após falência terapêutica prévia.

**Métodos:** Estudo retrospectivo incluindo doentes com EM que efetuaram tratamento com Ofatumumab, após falência terapêutica, no período de junho 2022 a novembro de 2023. Recolhidos dados demográficos, imagiológicos e clínicos (surtos, EDSS, efeitos secundários).

**Resultados:** De um total de 64 doentes que iniciaram ofatumumb, foram incluídos neste estudo 36 doentes (56%) cujo motivo para iniciar Ofatumumab foi falência terapêutica. A idade média dos doentes era de 44,4±8,2 anos e a duração média de doença 11,1±6,1 anos. O tempo de follow-up médio foi de 9,5±4,4 meses. O número médio de tratamentos anteriores era 2,3±1,2. Observou-se uma redução significativa da taxa anualizada de surtos (0,64 vs. 0,0,  $p<0,001$ ) e do EDSS (2,58 vs. 2,44,  $p=0,026$ ). RM-CE pós-tratamento efetuada em 22 (61%) doentes, verificando-se atividade da doença em 2 (0,9%). Efeitos secundários verificados em 11 (30,1%) doentes, sendo os mais frequentes sintomas pseudogripais após a primeira injeção (72%). Os níveis de IgG permaneceram estáveis e os níveis de IgM desceram ligeiramente mas mantiveram-se dentro dos parâmetros normais.

**Conclusão:** Nesta população, Ofatumumab revelou-se um fármaco efetivo e seguro, com uma redução significativa da TAS e da progressão de incapacidade e uma boa tolerabilidade.

## EP-21 - CLADRIBINA: EXISTE POTENCIAL PARA O RETRATAMENTO?

Luís Rufo Costa<sup>1</sup>; Joana Pinto<sup>2</sup>; Carla Morgado<sup>2</sup>; Ana Filipa Santos<sup>2</sup>; Filipa Sousa<sup>2</sup>; João Cerqueira<sup>2</sup>

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

**Introdução:** A cladribina é um tratamento da esclerose múltipla (EM) que prevê uma duração de efeito de 4 anos, faltando dados sobre o que fazer após esse período.

**Objetivos:** Caracterizar doentes com EM tratados com 2 ciclos de cladribina e 4 anos de seguimento quanto à eficácia e segurança.

**Métodos:** Estudo observacional retrospectivo com inclusão de doentes com EM surto-remissão tratados com cladribina na ULS-Braga, que completaram os 2 ciclos de cladribina e pelo menos 4 anos de seguimento. Foram consultados os processos clínicos e obtidos dados demográficos, clínicos e imagiológicos.

**Resultados:** Dos 39 doentes com EM que iniciaram cladribina, 12 (31%) completaram 2 ciclos de tratamento mais 2 de seguimento. Destes, a maioria eram mulheres (75%) com mediana de idade ao diagnóstico de 44 anos (25-55). No início da terapêutica a mediana de anos de doença era 5 anos (0-21) e 25% de doentes naive. A mediana do EDSS ao início do tratamento era de 2 (0-3,5), 83% apresentavam surtos no ano anterior e 25% apresentavam atividade imagiológica. Verificaram-se contagens linfocitárias inferiores a 800/ $\mu$ L em 83% dos doentes (principalmente ao 2º e 14º mês), sem outros efeitos adversos.

A mediana de seguimento foi 4 anos e 3 meses (4 anos - 5 anos e 3 meses). Cinco doentes iniciaram terceiro ciclo de cladribina sem achados de segurança relevantes, e dois encontram-se sem tratamento há 2 e 10 meses, sem evidência de atividade. Em dois foi alterada a terapêutica: um doente para natalizumab por linfopenia persistente e um doente para tofacitinib por artrite reumatóide concomitante. Três doentes aguardam consulta para decisão terapêutica, um dos quais tem atividade clínica e imagiológica.

**Conclusão:** Esta é uma das primeiras séries de doentes retratados com cladribina após 4 anos em Portugal. A decisão de um terceiro ciclo terapêutico parece ser segura em doentes selecionados com atividade mínima.

## EP-22 - NATALIZUMAB FORMULAÇÃO SUBCUTÂNEA: ANÁLISE DOS RESULTADOS AUTOREPORTADOS PELOS DOENTES

André Fernandes<sup>1,2</sup>; Bruno Carvalho<sup>1,2</sup>; Mafalda Seabra<sup>1,2</sup>; Teresa Mendonça<sup>1</sup>; Ricardo Soares Dos Reis<sup>1,2</sup>; Maria José Sá<sup>3,4</sup>; Joana Guimarães<sup>1,2</sup>; Pedro Abreu<sup>1,2</sup>

1- Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal | 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto | 3- FCS-UFP, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal | 4 - FP-13ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal

**Introdução:** Em 2021 foi aprovada a formulação subcutânea (SC) do natalizumab, com eficácia e perfil de segurança comparável à intravenosa (IV). Conjeturamos que o impacto desta nova formulação possa transcender o benefício direto no controlo da doença, dado tratar-se de um modo de administração mais *"amigo"* da pessoa com esclerose múltipla surto-remissão (EMSR).

**Objetivos:** Avaliar o impacto autorreportado pelas pessoas com EMSR da mudança de formulação de natalizumab IV para SC.

**Métodos:** Caracterização clínico-demográfica de uma coorte de pessoas com EMSR que fizeram troca de natalizumab IV para SC. Aplicação de questionário relativo a aspetos clínicos e não-clínicos.

**Resultados:** Das 42 pessoas com EMSR inicialmente identificados, 35 aceitaram participar no estudo, e 28 (80%) eram do sexo feminino. Efeitos laterais putativamente relacionados com o natalizumab subcutâneo foram referidos por 5 (14,3%) participantes, maioritariamente fadiga pós-infusão. A totalidade dos inquiridos refere redução de tempo despendido em cada tratamento, incluindo 17 doentes com redução de pelo menos 60 minutos/tratamento. Catorze doentes (40%) referiam necessidade de absentismo laboral com natalizumab IV versus 9 (25,7%) com natalizumab SC. A maioria dos doentes (88,6%) não refere diferenças em termos da sua perceção sobre o controlo da doença. Vinte e quatro (68,6%) doentes referem melhoria global da qualidade de vida. Verificou-se redução de ansiedade relacionada com tratamento em 10 (28,6%) participantes. A maioria (n=34) tem uma opinião global positiva/muito positiva relativamente à mudança de formulação, incluindo 18 (51,4%) doentes com melhoria da sua perspetiva sobre a doença.

**Conclusões:** Este trabalho confirma os resultados de estudos anteriores que se versaram sobre a mudança de formulação para natalizumab SC. Destacou-se o seu impacto positivo na redução do tempo gasto e na comodidade de cada tratamento, o que se refletiu na redução do absentismo laboral, contribuindo, desta forma, para a melhoria da qualidade de vida dos portadores de EMSR.

## EP-23 - UM IMPACTO OCULTO DO TRATAMENTO DA ESCLEROSE MÚLTIPLA E DA ENXAQUECA: BARREIRAS NO ACESSO AO TRATAMENTO

Joana Moniz Dionísio<sup>1</sup>; Mariana Henriques<sup>1</sup>; Teresa Costa<sup>1</sup>; Diogo Antão<sup>2</sup>; Sofia Delgado<sup>1</sup>; André Rêgo<sup>1</sup>; Marlene Saraiva<sup>1</sup>; Sara Machado<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>; Elsa Parreira<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2 - Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil Lisboa

**Introdução:** Além da posologia, monitorização e efeitos adversos, as dificuldades no acesso à terapêutica contribuem para o impacto associado à medicação. O levantamento de terapêutica da Esclerose Múltipla (EM) e da Enxaqueca na Farmácia Hospitalar (FH) promove a adesão, mas a distância ao domicílio e possível morosidade do processo poderão influenciar negativamente a vida dos doentes.

**Objetivos:** Avaliar o impacto do levantamento de terapêutica para EM/enxaqueca na FH.

**Métodos:** Estudo unicêntrico, observacional, transversal, baseado no preenchimento de questionário online, anónimo, incluindo dados da recolha da terapêutica, escalas de satisfação com o tratamento [Percepção Global de Mudança (PGIC)] e de incapacidade (MSIS-29, EM; MIDAS, enxaqueca). Incluídos adultos com EM/Enxaqueca sob terapêutica de levantamento em FH, há >3meses. Estatística descritiva (SPSS®).

**Resultados:** Enviados 294 questionários, 154 respostas (EM=116; Enxaqueca=38), com 66.2% mulheres, idade mediana 47. Pontuações médias nas escalas: PGIC 4/7; MSIS-29 35.7%; MIDAS: 59.3/90. Em 76.0%, o doente recolhe a sua medicação; 29.2% dos responsáveis pela recolha faltam frequentemente/muito frequentemente ao emprego para tal. Em média, demoram 2.3h ( $\sigma=1.39$ ) até obterem a medicação (distância média 20.2Km,  $\sigma=31.1$ ). Estima-se um tempo gasto anualmente (TGA) com a recolha da medicação de 13.3horas/ano ( $\sigma=11.3$ ). A satisfação global média com a forma de recolha foi de 2.7 (1=nada de acordo, 5=totalmente de acordo), correlacionando-se negativamente com o TGA ( $p<0.001$ ,  $R^2=-0.491$ ). Mais de 75% preferiam levantar a medicação numa farmácia comunitária, 49.7% recebê-la no seu domicílio e 75.2% levantá-la na FH para mais tempo.

**Conclusões:** Para os doentes com EM e enxaqueca, uma otimização do processo de dispensa hospitalar ou na comunidade da sua medicação poderá traduzir-se numa melhoria significativa na sua qualidade de vida.

## EP-24 - DADOS DE VIDA REAL DE 2 ANOS DE OFATUMUMAB: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Janice Alves<sup>1</sup>; André Militão<sup>1</sup>; Rui Guerreiro<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Arrábida

**Introdução:** o desenvolvimento de terapêuticas modificadoras da doença (TMD) de elevada eficácia representou um ponto de viragem na história natural da Esclerose Múltipla. O Ofatumumab, anticorpo monoclonal humano anti-CD20, tem vindo a destacar-se pela sua eficácia, perfil de segurança e comodidade.

**Objetivos:** caracterizar a população de doentes com Esclerose Múltipla sob Ofatumumab seguidos na Unidade Local de Saúde Arrábida (ULSA).

**Métodos:** análise retrospectiva descritiva de dados de vida real dos doentes com diagnóstico de Esclerose Múltipla sob terapêutica com Ofatumumab, seguidos na ULSA, entre maio de 2022 e dezembro de 2023.

**Resultados:** no período em estudo, 18 doentes encontravam-se sob Ofatumumab, com uma idade média de 45 anos (23-58), 11 do sexo feminino (61%), duração de doença mediana desde o diagnóstico de 7,5 anos (2-19) e um valor de EDSS mediano de 2 (0-4,5). N=5 (28%) eram *naive* e no grupo de *switch* N=10 (56%) apresentavam duas TMDs prévias. A escolha de Ofatumumab no grupo *naive* resultou da presença de critérios de mau prognóstico e no grupo de *switch* deveu-se a falência terapêutica, efeitos adversos e questões de segurança. A maioria dos doentes, N=13, encontrava-se sob terapêutica com Ofatumumab >6 meses, não havendo registo de surtos; um doente apresentou progressão de incapacidade (provável PIRA) e um doente apresentava uma lesão medular captante de contraste, assintomática. Em relação ao perfil de segurança e tolerabilidade, destacam-se cefaleia (N=3), síndrome gripal (N=3) e infeção do trato urinário não complicada (N=2).

**Conclusões:** os dados de vida real do nosso centro vão de encontro à evidência atual, particularmente ao nível da eficácia na redução de surtos, tolerabilidade e aceitação por parte dos doentes. Embora seja uma amostra reduzida, com pouco tempo de seguimento, estes dados fornecem um contributo importante para o conhecimento da história natural da doença e para a inversão da pirâmide terapêutica.

## EP-25 - LESÃO DESMIELINIZANTE DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL APÓS TRATAMENTO COM USTEKINUMAB

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; Diogo Marques<sup>2</sup>; Miguel Grunho<sup>1</sup>; Francisco Antunes<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal

**Introdução:** O ustekinumab é um anticorpo monoclonal humano anti-IL-12/IL-23 aprovado para o tratamento da psoríase e da doença inflamatória intestinal. Foi ainda estudado num ensaio clínico em esclerose múltipla surto-remissão (EMSR), não tendo demonstrado eficácia, mas também sem que se verificasse aumento na carga lesional, quando comparado com placebo. Contudo, foi previamente descrito na literatura um caso clínico em que o tratamento com ustekinumab foi associado a desmielinização do sistema nervoso central (SNC) e, mais recentemente, um caso com envolvimento do sistema nervoso periférico.

**Caso Clínico:** Homem de 58 anos, com antecedentes de tabagismo, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia e psoríase, em tratamento com ustekinumab há seis anos (45 mg, 12/12 semanas, subcutâneo), apresentou, de forma aguda, queixas de alteração da articulação verbal, e diminuição da força muscular e da sensibilidade no membro inferior direito. Ao exame neurológico documentou-se apenas hemiparesia direita. Do estudo complementar salienta-se: ressonância magnética encefálica com uma lesão periventricular esquerda, com reforço com gadolínio, e várias pequenas lesões periventriculares/subcorticais de carácter desmielinizante, sem envolvimento justacortical, infratentorial ou medular; ausência de bandas oligoclonais; anticorpos anti-aquaporina-4 e anti-MOG negativos; e rastreio sistémico autoimune/infecioso negativo. Os sintomas melhoraram após corticoterapia (metilprednisolona 1000 mg/dia, 5 dias, intravenosa). O tratamento com ustekinumab foi descontinuado. A reavaliação clínica e radiológica aos dois e 12 meses não evidenciou nova sintomatologia neurológica, progressão da incapacidade, ou novas lesões do SNC.

**Conclusão:** Apresentamos um caso de desmielinização do SNC associada ao tratamento com ustekinumab. Contrariamente ao caso já descrito na literatura, este paciente não cumpria critérios de McDonald 2017, nem apresentou um curso progressivo. Por um lado, o mecanismo de ação e a duração do tratamento arguem contra a causalidade. Por outro, a idade do paciente, a ausência de bandas oligoclonais, e os relatos prévios de eventos desmielinizantes associados a este fármaco apoiam essa hipótese.

## EP-26 - O IMPACTO DA IATROGENIA MEDICAMENTOSA NA ADESÃO TERAPÊUTICA EM DOENTE COM NEUROMIELITE ÓPTICA

José Menezes<sup>1</sup>; Filipa Ferreira<sup>1</sup>; Inês Amaral<sup>2</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1 - Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Centro Hospital Lisboa Norte, Hospital Santa Maria

**Introdução:** Os doentes com neuromielite óptica (NMO) seropositiva para o anticorpo anti-aquaporina (AQP4-IgG) apresentam uma evolução por surtos, tipicamente graves e que condicionam elevada incapacidade. O risco de surtos subsequentes é maior no primeiro ano após o diagnóstico sendo crucial a instituição de imunossupressão a longo prazo.

**Caso Clínico:** Mulher, 33 anos, melanodérmica. Internamento no Serviço de Neurologia por instalação progressiva de cervicalgia, alterações da sensibilidade no abdómen e membros inferiores (MIs) associado a fraqueza muscular com incapacidade para marcha, obstipação e retenção urinária. À observação apresentava paraparésia espástica assimétrica grave, heminível sensitivo esquerdo em D6 e apalestesia dos MIs. Investigação: RM medular com lesão hiperintensa em T2 longitudinalmente extensa (C1-D6) com realce nodular e multifocal após gadolínio; RM encefálica normal; liquor com pleocitose mononuclear (39 células) e hiperproteínorráquia (154 mg/dL); bandas oligoclonais negativas. Detectado o AQP4-IgG e estabelecido o diagnóstico de NMO. Na fase aguda foi tratada com metilprednisolona e plasmaferese. Como terapêutica de manutenção foi instituído rituximab 1g e, concomitantemente, tenofovir para profilaxia de reactivação do HBV. Após a segunda administração do primeiro ciclo de rituximab observou-se rash auto-limitado. Aos seis meses, após nova administração de rituximab observaram-se pústulas e placas eritematodescamativas disseminadas, sem afecção das mucosas ou sintomas sistémicos, admitindo-se toxidermia grave. Necessitou de internamento na Dermatologia e foi tratada com corticoterapia tópica e sistémica. Como outras complicações releva-se internamento na Gastroenterologia por enterite (*Aeromonas caviae*) e otite externa aguda bilateral. Após dez meses não houve surtos, mas recusa nova terapêutica imunossupressora biológica.

**Conclusão:** O perfil de segurança do rituximab está bem estabelecido e inclui complicações infecciosas e muito raramente reações cutâneas (bolhosas graves, síndrome Stevens-Johnson e síndrome de Lyell) potencialmente fatais. Estas deverão ser sistematicamente monitorizadas e devidamente alertadas antes do início do tratamento, de forma a não comprometer a adesão a terapêuticas futuras.

## EP-27 - LINFOPENIA ASSOCIADA AOS MODULADORES DOS RECETORES DA ESFINGOSINA-1-FOSFATO

Janice Alves<sup>1</sup>; Mafalda Soares<sup>2</sup>; Patrícia Faustino<sup>2</sup>; Inês Gomes<sup>2</sup>; João Sequeira<sup>2</sup>; Carlos Capela<sup>2</sup>; Filipa Ladeira<sup>2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Arrábida; 2 - Centro de Responsabilidade Integrada de Esclerose Múltipla, Unidade Local de Saúde São José

**Introdução:** o mecanismo de ação dos moduladores dos recetores da esfingosina-1-fosfato (S1PRm) baseia-se na sua capacidade de impedir a migração de linfócitos dos gânglios linfáticos. Os S1PRm seletivos, com menor semi-vida, foram desenvolvidos com o objetivo de minimizar alguns dos efeitos adversos associados a esta classe, sem comprometer a eficácia. Contudo, na prática clínica, permanece a questão sobre o impacto desta seletividade na redução do nº total de linfócitos.

**Objetivos:** comparar a redução de linfócitos nos doentes tratados com S1PRm seletivos vs. S1PRm não seletivo.

**Métodos:** análise retrospectiva de dados de vida real de doentes com diagnóstico de Esclerose Múltipla, com mais de 18 anos, sob terapêutica com S1PRm por um período mínimo de 3 meses, entre 2016 e 2023. Realizou-se a caracterização sociodemográfica e análise comparativa da redução de linfócitos aos 3±1 meses entre o grupo S1PRm seletivo (exceto ponesimod) e o grupo não seletivo – fingolimod.

**Resultados:** a amostra foi constituída por 43 doentes, 18 no grupo S1PRm seletivo (7 ozanimod e 11 siponimod) e 25 no grupo fingolimod; 26 (60,5%) do sexo feminino, com uma idade média de 43,9 anos (±11,7), e uma duração média de doença de 13 anos (±8,7), 8 doentes eram *naive* quando iniciaram S1PRm. O grupo S1PRm seletivo apresentou uma redução média de linfócitos de 54,3% em comparação a 73,4% no grupo fingolimod ( $p>0,05$ ). Observou-se uma correlação negativa moderada,  $r = -0,37$   $p = 0,03$ , entre o S1PRm e a redução média de linfócitos. Não se verificou uma correlação entre a redução média de linfócitos e a idade, sexo e duração da doença.

**Conclusões:** os resultados apontam para a existência de uma correlação negativa moderada entre a seletividade do S1PRm e a redução de linfócitos. No entanto, a redução média não apresentou uma diferença significativa entre grupos e apenas foi avaliado o impacto a curto prazo.

## EP-28 - MOGAD COM LESÃO TUMEFATIVA DESMIELINIZANTE E SÍNDROME DE SJÖGREN: UMA ASSOCIAÇÃO INCOMUM

Luís Rufo Costa<sup>1</sup>; Leonor Francisco<sup>1</sup>; Pedro Correia<sup>1</sup>; Renata Silva<sup>1</sup>; Sandra Perdigão<sup>1</sup>

1 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

A doença associada a anticorpos anti-MOG (MOGAD) é uma doença inflamatória do SNC distinta da esclerose múltipla e da neuromielite óptica. Têm sido descritos casos associados a lesões tumefativas nestas doenças desmielinizantes, particularmente na MOGAD.

Mulher de 56 anos, com antecedentes de síndrome de Sjögren sob metotrexato, recorreu à urgência por fraqueza muscular dos membros esquerdos e fala arrastada. Ao exame apresentava disartria e hemiparésia esquerda G4+ com face. Fez TC-CE e Angio-TC que mostravam hipodensidade cortico-subcortical fronto-parietal direita sugerindo lesão isquémica aguda, sem oclusão de grande vaso. Iniciou antiagregação e foi internada.

No internamento melhorou completamente dos défices, a RM-CE mostrava lesão na transição fronto-parietal direita com atingimento do corpo caloso e realce interno após contraste, colocando-se a suspeita de lesão tumoral ou inflamatória. O estudo analítico (com avaliação de outra causa imune sistémica ou infecciosa), pesquisa de neoplasia oculta e estudo de LCR com BOC foi negativo. Suspeitou-se de etiologia tumoral, foi discutido o caso com Neurocirurgia propondo-se biópsia cerebral. Repetiu a imagem 2 meses depois que mostrou redução significativa das dimensões da lesão, sem captação de contraste o que favorecia etiologia inflamatória, sendo referenciada para consulta de Neurologia. Na consulta, apresentava exame neurológico normal e estudo analítico complementar mostrou anticorpos anti-MOG com título 1/32. Diagnosticou-se MOGAD, permanecendo em seguimento apertado sem novos eventos e sem tratamento específico.

As lesões tumefativas ocorrem em 22% dos casos de MOGAD e não parecem associar-se a pior prognóstico ou risco de recorrência. São de difícil distinção entre a etiologia tumoral e outras doenças autoimunes. Neste caso, apesar da suspeita inicial de etiologia tumoral, a melhoria clínica e imagiológica sem tratamento dirigido permitiu colocar o diagnóstico em questão. Embora seja reconhecida uma associação entre NMOSD e outras doenças autoimunes, não está bem estabelecida esta relação com a MOGAD.

## EP-29 - RETENÇÃO URINÁRIA AGUDA COMO APRESENTAÇÃO PAUCISSINTOMÁTICA DE DOENÇA ASSOCIADA AO ANTICORPO ANTI-MOG (MOGAD)

Teresa Ascensão Pinheiro<sup>1</sup>; José Menezes<sup>1</sup>; Cláudia Silva<sup>2</sup>; Sara Machado<sup>1</sup>; Mariana Santos<sup>1</sup>; Lia Leitão<sup>1</sup>

1 - Hospital Prof. Doutor Fernando Fonseca; 2 - Hospital Vila Franca de Xira

**Introdução:** A mielite transversa (MT) nos doentes com Doença associada aos anticorpos anti-MOG (MOGAD) pode ocorrer isoladamente, como componente da encefalomielite disseminada aguda, ou simultaneamente com nevrite óptica. As manifestações clínicas da MT incluem alterações sensitivas, motoras e dos esfíncteres, tipicamente moderadas a severas. A maioria dos doentes apresenta uma recuperação motora excelente, mas pode persistir disfunção de esfíncteres ou sexual permanente.

**Caso Clínico:** Mulher de 19 anos, sem antecedentes relevantes. Recorreu ao Serviço de Urgência por início de disestesias na região gemelar bilateralmente e, no dia seguinte, retenção urinária aguda. Sem intercorrência infecciosa ou vacinação prévia. À observação destacava-se hiperreflexia miotática dos membros inferiores, sinal de Babinski bilateral, com força muscular conservada; restante observação normal. A ecografia vesical confirmou volumoso globo vesical (1L), a condicionar moderada dilatação ureteropielocalicial bilateral; pelo que ficou algaliada. O estudo do líquido revelou pleocitose de predomínio mononuclear (26 células), hiperproteínoorraquia (89.95 mg/dL) e hipoglicorraquia 53 mg/dL (glicemia 97 mg/dL). Iniciou empiricamente metilprednisolona, aciclovir e ceftriaxone, em dose meníngea, suspensos os últimos dois aquando da negatividade dos marcadores infecciosos. A RM medular mostrou extensa lesão de C5 e em toda a medula dorsal, envolvendo apenas a substância cinzenta, sem realce de sinal após administração de contraste. A RM-CE foi normal. Os potenciais evocados multimodais foram normais. Sem bandas oligoclonais no líquido. Pesquisa de anticorpos anti-MOG positiva e anti-aquaporina 4 negativa. Pela ausência de resposta à corticoterapia cumpriu sete sessões de plasmaferese, com franca melhoria, e consequente desalgaliação. Ecografia pós miccional normal. Mantém corticoterapia oral.

**Conclusões:** Apesar da disfunção urinária ser típica das mielites associadas à MOGAD, a sua apresentação isolada é rara. Adicionalmente, salientamos a evidente dissociação clínico-imagiológica, face à extensão da lesão identificada, e que motivou a prossecução da terapêutica de fase aguda.

## EP-30 - INFUSÃO RÁPIDA DE OCRELIZUMAB COMO ESTRATÉGIA PARA OTIMIZAR A GESTÃO DO DOENTE COM ESCLEROSE MÚLTIPLA

Patricia Faustino<sup>1,2</sup>; Chiara Zanetta<sup>1</sup>; Simone Guerrieri<sup>1</sup>; Chiara Bucca<sup>1</sup>; Agostino Nozzolillo<sup>1</sup>; Angela Genchi<sup>1</sup>; Maria Assunta Rocca<sup>1,3,4</sup>; Lucia Moiola<sup>1</sup>; Massimo Filippi<sup>1,3,4</sup>

1 - Centro de Esclerose Múltipla, Serviço de Neurologia, Ospedale San Raffaele, Milano, Italia; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 3 - Neuroimaging Research Unit, Ospedale San Raffaele, Milano, Italia; 4 - Vita-Salute San Raffaele University, Milano, Italia

**Introdução:** As terapêuticas modificadores de doença de elevada eficácia alteraram a história natural da EM, nomeadamente infusões em Hospital de Dia (HD), sendo que atualmente existe pressão para otimizar a sua administração.

**Objetivos:** Avaliação da ocorrência de reações relacionadas com a infusão (RRI) em doentes sob infusão rápida (IR) de ocrelizumab.

**Métodos:** O protocolo de IR-ocrelizumab é implementado em doentes após dois ciclos completos bem tolerados, sendo a infusão reduzida de três para duas horas. Dados demográficos e clínicos foram colhidos dos doentes sob ocrelizumab no Ospedale San Raffaele, tal como a frequência, gravidade e tratamento de RRI. Uma análise comparativa entre doentes com infusão rápida e sem infusão rápida foi realizada.

**Resultados:** Identificamos 369 doentes tratados com ocrelizumab, destes 283 (76.7%) sob IR-ocrelizumab, com predomínio do sexo feminino (58.3%), idade média 43.4 ( $\pm 10.3$ ) anos, fenótipo mais frequente surto-remissão (74.3%) e EDSS mediano 3.0 (variância interquartil (IQR) 1.5-6.0). O número mediano de ciclos no grupo IR foi 7 (IQR 5-8) e 4 (IQR 2-5) no grupo sem IR,  $p < 0.001$ . A duração da doença era 12.1 ( $\pm 7.9$ ) anos no grupo IR, comparativamente com 10.8 ( $\pm 14.7$ ) anos no grupo sem IR,  $p = 0.001$ . As restantes características foram semelhantes entre os dois grupos ( $p > 0.05$ ). Houve 38 (10.3%) RRI, 25 no grupo IR, mas sem diferença entre os dois grupos ( $p = 0.106$ ). As RRI incluíram odinofagia, *rash*, hipotensão, febre e sintomas gastrointestinais. As RRI foram maioritariamente ligeiras (81.6%) ou moderadas (18.4%) com resolução após suspensão temporária do fármaco, hidratação e/ou medicação sintomática, com posterior reinício da infusão. A IR-ocrelizumab não foi associado com RRI (OR 0.55, 95% IC 0.27-1.13,  $p = 0.096$ ).

**Conclusão:** Neste coorte, foi demonstrada uma frequência baixa de RRI com maioritariamente gravidade ligeira-moderada (sem registo de RRI graves), sem relação com IR. Os protocolos de IR representam uma estratégia para melhorar a gestão do doente com EM.

## EP-31 - NEUROPATIA ÓPTICA ANTERIOR: CULPAM-SE OS DRUSENS OU OS ANTICORPOS ANTI-AQ4+?

Nathalia Ferreira<sup>1</sup>; Carla Cecília Nunes<sup>1</sup>; João Lemos<sup>1</sup>; Sónia Batista<sup>1</sup>; André Jorge<sup>1</sup>

1 - Serviço de Neurologia - ULS Coimbra

**Introdução:** A neuropatia óptica isquémica anterior (NOIA) é uma causa importante de perda visual grave em indivíduos acima de 50 anos. A NOIA está associada a vários fatores de risco, incluindo drusens do nervo óptico (DNO), principalmente em doentes jovens. Por outro lado, a neuromielite óptica (NMOSD) pode ter uma apresentação fenotípica semelhante, sendo um importante diagnóstico diferencial.

**Caso clínico:** Homem de 50 anos, sem antecedentes relevantes, refere perda de visão indolor do olho direito com 4 dias de evolução. Ao exame, apresentava melhor acuidade visual corrigida 20/200, discromatópsia, defeito altitudinal inferior, defeito pupilar relativo aferente e edema marcado do disco óptico à direita. No olho esquerdo o exame era normal, exceto pela presença de DNO. A tomografia de coerência óptica confirmou igualmente a presença de DNO no olho direito. Foi assumido o diagnóstico de NOIA associada a DNO. Introduziu-se aspirina. No seguimento, do estudo complementar realizado, os painéis infecciosos e auto-imune foram negativos, à exceção da presença do anticorpo anti-AQP4 no soro. A RM do neuro-eixo identificou três lesões intraparenquimatosas inespecíficas, sem alterações dos nervos ópticos, lesão inflamatória C2-C3 e alteração de sinal centro-medular questionável em D2-D3 e D4-D5. A análise do LCR revelou 6 bandas oligoclonais comuns ao LCR e ao soro. Foi assumido o diagnóstico de NMOSD-Aq4+, tendo iniciado micofenolato de mofetil, e permanecido sem melhoria visual e com RM crânio-encefálicas e medulares sobreponíveis.

**Conclusão:** Neste contexto, é difícil atribuir uma etiologia única e/ou específica a uma neuropatia óptica anterior que apresente simultaneamente DNO e anticorpos anti-Aq4. A realização de RM orbitária na fase aguda com hipotética alteração de sinal na porção posterior do nervo óptico poderia ter favorecido o diagnóstico de NMO. Persiste um risco considerável de novo evento visual no olho adelfo, tanto pela existência de DNO, como pela existência de anticorpos anti-Aq4.

## EP-32 - ATROFIA DOS NERVOS ÓTICOS NA DOENÇA ANTI-MOG SEROPOSITIVA – DESCONTINUAR OU MANTER TRATAMENTO?

Bruno Carvalho<sup>2</sup>; Olinda Faria<sup>1</sup>; Joana Guimarães<sup>2</sup>

1 - Serviço de Oftalmologia - ULS São João; 2 - Serviço de Neurologia - ULS São João

**Introdução:** A doença Anti-MOG distingue-se pela presença de autoanticorpos contra uma glicoproteína presente na camada externa da bainha de mielina dos oligodendócitos (MOG) e que atualmente é considerada uma entidade clínica distinta das restantes doenças desmielinizantes do sistema nervoso central. A progressão clínica nesta entidade é rara na ausência de surtos, sendo estes mais comuns manifestarem-se por nevrite ótica, mielite longitudinalmente extensa ou a encefalomielite aguda disseminada no entanto a maioria dos doentes tem um curso monofásico.

**Caso Clínico:** Mulher, de 34 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, apresentou, aos 20 anos, quadro agudo de queixas sensitivas e défice motor nos membros superiores, sem contexto infeccioso identificado. Após estudo etiológico com punção lombar inocentes, foi diagnosticada com mielite idiopática, recuperando totalmente após corticoterapia. Aos 33 anos começou notar uma perda progressiva da acuidade visual e diplopia, sendo posteriormente avaliada por oftalmologia. Nessa avaliação, foi observado estrabismo e atrofia bilateral dos nervos ópticos, sem sinais atuais nem clínica prévia de nevrite óptica, sendo novamente referenciada a consulta de neurologia. Do estudo destaca-se serologia positiva para anti-MOG e negativa para anti-AQP4. A RM medular com hiperintensidade em C4 sequelar, sem achados relevantes na RM cerebral e órbitas. Por redução progressiva na acuidade visual, iniciou azatioprina até uma dose de 100mg por dia. Nas avaliações subseqüente ainda manifestava queixas subjetivas de alteração da acuidade visual, bilateralmente mas sem tradução na avaliação neurooftalmológica e estabilidade nos OCTs. Com a repetição dos anticorpos anti-MOG novamente positiva.

**Conclusão:** Este caso destaca que, embora o mais comum na doença anti-MOG seja a estabilidade clínica entre os surtos, a progressão da doença pode ocorrer em alguns casos, levando a questionar qual será a altura mais oportuna para suspender medicação nos casos com atrofia ótica grave ao início e que se mantém estáveis embora com anticorpos positivos.

**Conflitos de Interesses:** Os autores declaram não haver conflitos de interesses.

## EP-33 - O PAPEL DA RECONSTITUIÇÃO DE LINFÓCITOS B NA ATIVIDADE E NA PROGRESSÃO DA INCAPACIDADE DA ESCLEROSE MÚLTIPLA

Alyne Cordeiro<sup>1</sup>; Diana Valente<sup>2</sup>; Mafalda Delgado Soares<sup>3</sup>; Patrícia Faustino<sup>3</sup>; João Sequeira<sup>4</sup>; José Pinto Marques<sup>4</sup>; Inês Gomes<sup>4</sup>; Carlos Capela<sup>4</sup>; Filipa Ladeira<sup>4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Unidade Local de Saúde Algarve, Faro, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital de São José, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 4 - Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital de Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A reconstituição de linfócitos B como preditor de resposta a tratamento com ocrelizumab é controversa, bem como a sua utilização para personalização de intervalo de dose de ocrelizumab.

**Objetivos:** Avaliar a ocorrência de reconstituição de linfócitos B e a sua relação com a atividade e a incapacidade da Esclerose Múltipla (EM), em doentes sob ocrelizumab.

**Métodos:** Realizou-se uma análise retrospectiva de todos os pacientes sob ocrelizumab tratados no nosso Centro por um período mínimo de 6 meses. A avaliação de linfócitos B (CD19+) foi realizada a cada 6 meses. Foram incluídos doentes com pelo menos uma contagem de linfócitos B disponível pelo menos um mês após o início do tratamento. Conduziu-se uma análise de regressão binária para avaliar se a repopulação de linfócitos B ( $\geq 10$  células/ $\mu\text{L}$ ) nos primeiros 24 meses previa a progressão na *Expanded Disability Status Scale* (EDSS), surto ou atividade na ressonância magnética (RM) durante follow-up.

**Resultados:** Incluíram-se 145 doentes, 49,7% do sexo feminino, 35,2% sem tratamento prévio, com EDSS mediano de 3,5 (AIQ 4,25) e idade média de 44,2 ( $\pm 12.0$ ) anos à data de início de ocrelizumab; 49,0 % com o diagnóstico de EMSR, 40,0% de EMPP e 11,0 % de EMSP. Durante um follow-up mediano de 40,0 (AIQ 23,0) meses, 17,2% (n=25/145) apresentaram pelo menos um período de repopulação de linfócitos B, 42,6% (n=49/115) tiveram progressão de EDSS, 19,0% (n=26/137) tiveram atividade na RM e 4,1% (n=6/145) apresentaram pelo menos um surto. A reconstituição de linfócitos B associou-se a progressão da incapacidade (OR 4,0, IC 95% 1,4-11,4, p=0,009); atividade imagiológica (OR 3,7 IC95% 1,4- 9,8, p=0,01) mas não a surto.

**Conclusões:** A reconstituição de linfócitos B nos primeiros 24 meses de tratamento com ocrelizumab ocorreu mais frequentemente do que o previamente reportado e associou-se a um risco maior de atividade imagiológica e progressão de incapacidade, mas não à ocorrência de surtos.

## EP-34 - APLICAÇÃO DOS NOVOS CRITÉRIOS MOGAD EM UMA COORTE PEDIÁTRICA

Roberto Mendes Franco<sup>1,2</sup>; Jacinta Fonseca<sup>3,4</sup>; Cláudia Melo<sup>3,4</sup>; Mafalda Sampaio<sup>3,4</sup>; Joana Guimarães<sup>2,4</sup>; Raquel Sousa<sup>3,4</sup>; Pedro Abreu<sup>2,4</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça-Funchal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário São João; 3 - Unidade de Neuropediatria, Centro Hospitalar Universitário São João; 4 - Faculdade de Medicina, Universidade do Porto do Centro Hospitalar Universitário São João

**Introdução:** A doença associada a anticorpos contra a glicoproteína de mielina oligodendrócitos (MOGAD) é, atualmente, reconhecida como uma doença desmielinizante adquirida do sistema nervoso central(SNC).Embora ainda não formalmente validados, os seus critérios de diagnóstico foram recentemente estabelecidos.

**Objetivos:** Este estudo pretendeu caracterizar uma coorte de MOGAD em idade pediátrica (MOGADP) e nela aplicar os seus novos critérios de diagnóstico.

**Métodos:** Estudo retrospectivo unicêntrico de doentes com MOGADP, entre 2018-2023, no serviço de Neuropediatria dum hospital terciário. Efetuou-se a caracterização demográfica e clínica dos doentes pediátricos com anticorpos anti-MOG positivos, aos quais foram aplicados os novos critérios MOGAD.

**Resultados:** Incluíram-se 9 doentes (n=5 sexo masculino) apresentando, na primeira manifestação da doença, uma mediana de idades de 4,00 (intervalo interquartil (IQR)2,0-6,0). A duração mediana de seguimento foi de 40,6(IQ:13,0-57,0) e de EDSS na última avaliação era 0,00(IQ:0,25-0,75). Clinicamente, quatro doentes apresentaram encefalomielite aguda disseminada (ADEM), dois nevrite ótica (NO), um ADEM e NO, um doente apresentou quadro polissintomático (NO, sinais polifocais encefálicos e medulares) e outro polineuropatia. Inicialmente, todos os doentes apresentaram anticorpos anti-MOG positivos, as bandas oligoclonais (BOCs) foram positivas no líquido em três doentes, os quais não cumpriam os critérios de McDonald 2017 para esclerose múltipla. Seis doentes tiveram uma evolução monofásica. Dois doentes efetuam atualmente imunossupressão de manutenção, um com imunoglobulina endovenosa mensal e outro com metotrexato. Na apresentação inicial oito cumpriam os novos critérios de MOGAD.

**Conclusões:** Embora o tamanho de nossa coorte limite a generalização dos resultados, este estudo confirma a especificidade dos novos critérios de diagnóstico de MOGAD num primeiro episódio de doença desmielinizante do SNC. Porém, demonstra a ocorrência de fenótipos atípicos, como a polineuropatia, que não são abrangidos pelos critérios estabelecidos. Dada a variabilidade fenotípica da MOGAD, seria importante conduzir um estudo multicêntrico Português para aprimorar a validação destes critérios, especialmente na população pediátrica.

## EP-35 - DOR COMO MANIFESTAÇÃO INICIAL DA MIELITE POR NMOSD: DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

Beatriz Barreto<sup>1,2</sup>; Mafalda Seabra<sup>1,3</sup>; Joana Guimarães<sup>1,3</sup>; Daniela Ferro<sup>1,3</sup>

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

**Introdução:** As doenças do espectro da neuromielite óptica (NMOSD) constituem um grupo de doenças imunomediadas do sistema nervoso central que afetam predominantemente os nervos ópticos e a medula espinhal. A dor é um sintoma comum e incapacitante nestes doentes, podendo surgir como sintoma predominante na apresentação da doença e fazendo diagnóstico diferencial com outras patologias.

**Objetivos:** Avaliação da dor enquanto sintoma predominante na apresentação da mielite por NMOSD e os desafios associados ao seu diagnóstico.

**Métodos:** Estudo retrospectivo, descritivo, que incluiu doentes adultos com diagnóstico de mielite com anticorpos anti-AQP4 e anti-MOG entre 2012 e fevereiro de 2024.

**Resultados:** Identificámos 17 doentes com mielites seropositivas (11 com anti-AQP4 e seis anti-MOG). Desses, cinco doentes com anticorpo anti-AQP4 positivo apresentaram-se com dor abdominal e/ou dorsal como manifestação inicial predominante, sendo que três eram mulheres, com idades compreendidas entre os 26 e os 87 anos. A dor surgiu após esforço físico intenso e/ou apresentava ritmo mecânico em três doentes. Em três doentes, a dor foi a primeira manifestação isolada do episódio de mielite, progredindo em poucas horas a dias para o aparecimento de outras queixas neurológicas. Nenhum dos doentes apresentou resolução da dor com terapêutica analgésica. O tempo até ao diagnóstico de mielite variou entre oito horas e dois meses. Quatro doentes procuraram observação médica pelo menos uma vez antes da avaliação por Neurologia que resultou no diagnóstico final. Todos os doentes acabaram por realizar ressonância magnética medular, sendo que todos apresentavam alterações imagiológicas compatíveis com mielite transversa longitudinalmente extensa.

**Conclusões:** A dor pode ser um sintoma frequente na apresentação das mielites com anticorpos anti-AQP4, surgindo por vezes como manifestação inicial, o que reforça a necessidade de uma maior consciencialização para esta entidade rara, sobretudo se em associação com outros sinais e/ou sintomas neurológicos e refratariedade a medidas terapêuticas convencionais.

## EP-36 - ESCLEROSE MÚLTIPLA DE INÍCIO EM IDADE PEDIÁTRICA E OUTROS DIAGNÓSTICOS NEUROLÓGICOS: CASUALIDADE OU EVIDÊNCIA?

Bárbara Saraiva<sup>1</sup>; Inês Hormigo<sup>1</sup>; João Sequeira<sup>2</sup>; Teresa Painho<sup>1</sup>; Rita Silva<sup>1</sup>

1 - Unidade de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de São São José, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Responsabilidade Integrado de Esclerose Múltipla, Hospital de Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

**Introdução:** A esclerose múltipla (EM) de início em idade pediátrica corresponde a 3-10% dos casos. Sendo conhecida a associação com fatores ambientais, infecciosos e genéticos, a evidência de relação com outras patologias é escassa. Descrevem-se quatro casos de EM com início em idade pediátrica e outro diagnóstico neurológico.

### Casos Clínicos:

Caso 1: Antecedentes de gama-sarcoglicanopatia (LGMD2C—mutação c.848G>A). Aos 13 anos, episódio de hemiparesia e paresia facial central direitas. RM apresentava lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na substância branca (SB) e mesencéfalo. LCR com 57 células/uL mononucleares, proteinorraquia (55,2 mg/dL) e síntese intratecal (SI) de IgG.

Caso 2: Antecedentes de cavernoma frontal superior esquerdo excisado e epilepsia lesional. Apresentação com monoparesia do membro inferior esquerdo. RM identificou lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na SB periventricular, tronco cerebral e medula dorsal. LCR apresentava 14 células/uL mononucleares, proteinorraquia (34,8 mg/dL) e SI de IgG.

Caso 3: Antecedentes de Neurofibromatose (NF) tipo 1 (neurofibromas, nódulos de *Lisch* e manchas *café-au-lait*) e cirurgia correção escoliose. Descrito agravamento em 1,5 anos de tremor postural/intencional e ataxia. RM apresentava lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na SB medular, periventricular, corticais/justa-corticais, tronco e cerebelo. LCR com 5 células/uL mononucleares, proteinorraquia (16,6 mg/dL), e SI de IgG e IgM.

Caso 4: Diagnóstico de EM no ano anterior. Apresentação *de novo* de paraparesia crural e diplopia, após infeção viral. Progressão para paresia bilateral do VI par, disfagia, disфонia e tetraparesia com arreflexia. RM com lesões hiperintensas (T2/FLAIR) na SB encefálica, sem lesões inflamatórias em atividade. Eletromiograma sugestivo de AldP com melhoria após Imunoglobulina.

Estabilização da EM após Metilprednisolona (Casos 1, 2); Fingolimod (casos 3, 4); e Natalizumab (caso 3).

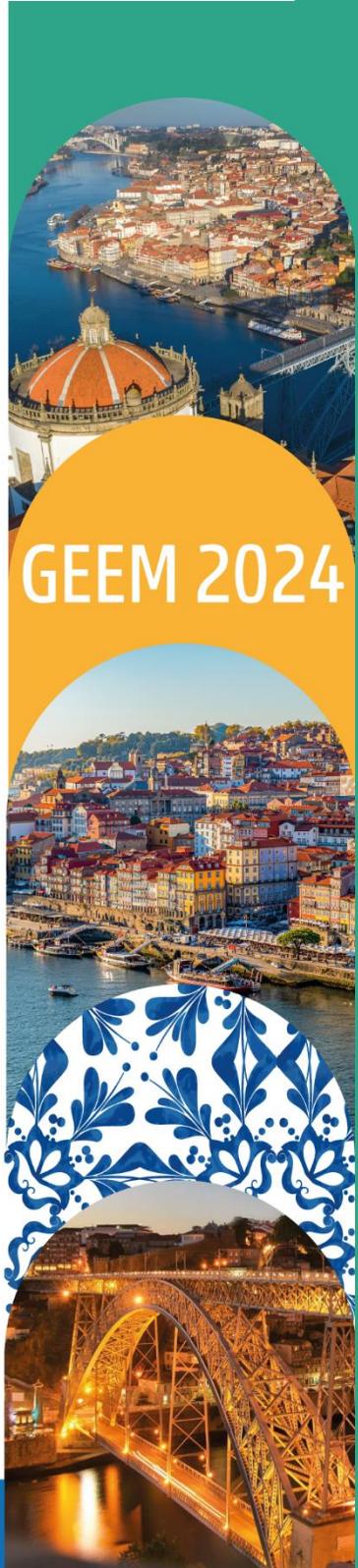
**Discussão/Conclusão:** A par da NF, cuja relação genética com EM tem sido estudada, não estão descritas associações com estes diagnósticos neurológicos e a sua confirmação poderá permitir reconhecer precocemente a EM, com implicações no tratamento e prognóstico

**COMUNICAÇÕES ORAIS**

**E-POSTERS**

**COMUNICAÇÕES E Min**

**GEEM 2024**



# AVALIAÇÃO DA APLICAÇÃO DAS RECOMENDAÇÕES E CONSENSOS DO GRUPO DE ESTUDOS DE ESCLEROSE MÚLTIPLA E DA SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEURORRADIOLOGIA SOBRE RESSONÂNCIA MAGNÉTICA NA ESCLEROSE MÚLTIPLA NA PRÁTICA CLÍNICA

Alyne Cordeiro<sup>3</sup>; Ana João Marques<sup>4</sup>; Ana Rita Castro<sup>5</sup>; Cristiana Silva<sup>6</sup>; Duarte Carapinha<sup>7</sup>; Francisca Ferreira<sup>1</sup>; Miguel Schön<sup>8</sup>; José Vale<sup>9</sup>; Maria José Sá<sup>10</sup>; Ricardo Soares Dos Reis<sup>1,2</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada, Portugal; 4 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real, Portugal; 5 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 6 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 7 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra, Amadora, Portugal; 8 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 9 - Serviço de Neurologia, Hospital Beatriz Ângelo, Unidade Local de Saúde de Loures/Odivelas; 10 - Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa

**Introdução:** A ressonância magnética (RM) tem um papel crucial no diagnóstico e monitorização dos doentes com esclerose múltipla (EM). Este estudo pretende avaliar a implementação das “Recomendações e Consensos do Grupo de Estudos de Esclerose Múltipla e da Sociedade Portuguesa de Neurorradiologia sobre Ressonância Magnética na Esclerose Múltipla na prática clínica”. **Métodos:** Realizou-se um estudo observacional, retrospectivo, longitudinal e multicêntrico englobando doentes com diagnóstico de EM entre 2019 e 2022 de 7 hospitais portugueses. Foi obtida informação demográfica e dados relativos à requisição da RM, protocolos de aquisição e relatório. Foi realizada análise descritiva e comparativa. **Resultados:** Foram incluídos 242 doentes, sendo 66% do sexo feminino. A média de idades ao diagnóstico foi 37 (24-50) anos, predominando as formas surto-remissão (225, 93%). Foram incluídos 989 exames, correspondendo a 737 pedidos e relatórios. Um terço dos relatórios estava indisponível na data pretendida, com implicações em 83.7% dos casos, sendo a principal uma nova consulta (58,9%). 28,8% das requisições de RM diagnósticas e 3,7% de seguimento cumpriram todos os critérios recomendados. Todas as sequências obrigatórias foram executadas em 82,5% das RM crânio-encefálicas e 71,1% das RM medulares. Nenhum dos relatórios cumpriu todos os parâmetros recomendados, destacando-se a omissão mais frequente da dose de gadolínio, carga lesional e caracterização da atrofia cerebral. Após implementação das recomendações, os neurologistas reportaram com maior frequência o fenótipo da doença ( $p<0,05$ ) e os neurorradiologistas os parâmetros técnicos ( $p<0,05$ ). Os exames realizados em hospitais privados apresentaram protocolos de neuroimagem semelhantes, cumprindo mais frequentemente os tópicos sugeridos na conclusão dos relatórios ( $p<0,05$ ). **Conclusões:** A informação fornecida pelo clínico foi frequentemente insuficiente, o que poderá comprometer a planificação do protocolo de RM. No relatório havia regularmente informação relevante em falta relativa ao diagnóstico e seguimento dos doentes. Uma colaboração mais estreita entre neurologistas e neurorradiologistas poderá melhorar significativamente a utilidade da RM neste contexto.

## PERSPECTIVES ON MULTIPLE SCLEROSIS (PERSEM)

Inês Margarido<sup>1,2</sup>; Inês V. Carvalho<sup>3</sup>; Cátia Oliveira<sup>4</sup>; Danna Krupka<sup>5,6</sup>; Miguel Duarte<sup>7</sup>; Nathalia Barros<sup>3</sup>; Maria José Sá<sup>8,9</sup>; José Vale<sup>7</sup>; Luís Isidoro<sup>10</sup>

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 5 - Serviço de Neurologia, Hospital de Egas Moniz, Unidade Local de Saúde Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal; 6 - Faculdade de Ciências Médicas Nova Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 7 - Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas, Loures, Portugal; 8 - FP-I3ID, Instituto de Investigação, Inovação e Desenvolvimento Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 9 - FCS-UFP, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, Portugal; 10 - Unidade Local de Saúde de Viseu Dão-Lafões, Viseu, Portugal

**Introduction:** Recent advances in Multiple Sclerosis (MS) therapy have significantly improved the prognosis. However, it can still lead to significant disability which poses challenges for both patients and doctors. It is essential to understand the perspectives of both groups on how the disease and its treatment impact quality of life (QoL) to identify differences and enhance communication.

**Methods:** Cross-sectional real-world survey through two online questionnaires developed by the research team directed at adult patients diagnosed with MS and neurology specialists and residents with experience with MS. The questionnaires aimed to address each group's perspective on MS symptoms, treatment and QoL. The patient's QoL was assessed using the Portuguese version of the Multiple Sclerosis Quality of Life (MSQOL-54), a modified version for MS of 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36).

**Results:** We included 252 MS patients and 53 neurologists. The prescription of moderate versus high efficacy treatments did not influence physical and mental health scores ( $p=0.582$  and  $p=0.180$ , respectively); both scores were higher in those satisfied with their disease-modifying treatment (DMT) (both  $p<0.001$ ) and lower in patients with relapses within the previous year ( $p=0.026$  and  $p=0.022$ , respectively). When asked about the most relevant SF-36 domains for patient's QoL, doctors valued role-physical (71.7% versus 55.6%,  $p=0.030$ ) and bodily pain (59.7% versus 33.7%,  $p=0.004$ ); mental health was preferred by patients (54.8% versus 37.7%,  $p=0.024$ ). The level of patient involvement in treatment choice was associated with better physical ( $p=0.024$ ) and mental ( $p=0.002$ ) scores. When selecting their DMT, 56.7% of patients prioritized the role of doctors, with 71.0% showing no desire for increased involvement in the decision. Conversely, most doctors (84.9%) considered the patient should be more participative.

**Conclusion:** Our study highlights the need for a patient-centered approach in MS care, advocating for the inclusion of patient-reported outcomes to better align treatment plans with patients' priorities and enhance QoL.

## THE ROLE OF DISEASE MODIFYING THERAPIES IN LATE-ONSET MS: A PORTUGUESE MULTICENTRIC CHARACTERIZATION STUDY

Andressa Pereira<sup>1</sup>; Catarina Fernandes<sup>2</sup>; Diana Cruz<sup>3</sup>; Patrícia Faustino<sup>10</sup>; Roberto Franco<sup>4,5</sup>; Sara Costa<sup>6</sup>; Sara Matos<sup>2</sup>; José Vale<sup>8</sup>; Maria José Sá<sup>9</sup>; Mariana Santos<sup>7</sup>

1 - Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa; 2 - Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 4 - Unidade Local de Saúde São João; 5 - Hospital Dr. Nélio Mendonça – Funchal (SESARAM); 6 - Unidade Local de Saúde de Santo António; 7 - Unidade Local de Saúde de Amadora/Sintra; 8 - Unidade Local de Saúde de Loures-Odivelas; 9 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 10 - Unidade Local de Saúde de São José

**Introduction:** Knowledge about the effect of disease modifying treatment (DMT) in late-onset multiple sclerosis (LOMS, onset  $\geq 50$  years-old) is scarce. This study aims to evaluate the association between DMT use and multiple sclerosis (MS) evolution in a LOMS cohort.

**Methods:** This multicenter, retrospective, and observational study included LOMS patients with  $\geq 2$  years of follow-up. Data on demographics, clinical/paraclinical (baseline and follow-up), DMT and adverse events were collected. Primary outcomes were irreversible EDSS 4.0 and 6.0 achievement and first year ARR. Univariate and multivariate regression models were conducted, with treated and/or relapsing phenotypes (RMS) subgroup analyses.

**Results:** We included 232 patients (53.4% with RRMS phenotype; 84.9% submitted to DMT; mean follow-up time of  $12.8 \pm 6.58$  years). Treatment vs. non-treatment did not affect EDSS milestones in multivariate analysis (adjusted to phenotype, baseline EDSS, age, and ARR), but initially receiving monoclonal antibodies (MAbs) reduced the odds of EDSS 4.0 (OR 0.13). In treated patients, starting with high efficacy DMT (HE-DMT) reduced the chance of EDSS 4.0 (OR 0.046) and 6.0 (OR 0.26) compared with being exclusively treated with moderate efficacy DMT (ME-DMT), with similar results when analysing the subgroup of RMS treated patients. In multivariate models (adjusted to baseline age, EDSS, ARR, phenotype and lesion load), treatment vs non-treatment had no influence in first year ARR, but a significant effect of first DMT type was documented: MAbs (beta -0.19) and oral ME-DMT (beta -0.27) reduced ARR in overall population and oral HE-DMT also in RMS subgroup, compared with non-treatment (which did not happen with platform injectables). During DMT, we documented a rate of 0.6% serious infections, 0.07% opportunistic infections and 0.7% neoplasm diagnosis per patient year.

**Conclusion:** DMT type and therapeutic strategy influenced LOMS disability accumulation and relapses in our cohort. Our findings support the importance of investment in LOMS treatment optimization.

## PREDICTIVE FACTORS FOR RELAPSING MYELIN OLIGODENDROCYTE GLYCOPROTEIN ANTIBODY–ASSOCIATED DISEASE: INSIGHTS FROM A MULTICENTRIC COHORT

Andrea Cabral<sup>7</sup>; Ana Lúcia Neves<sup>1</sup>; Catarina Serrão<sup>8</sup>; Daniela Santos Oliveira<sup>2</sup>; Janice Alves<sup>3</sup>; José Miguel Alves<sup>4</sup>; Mafalda Soares<sup>5</sup>; Ernestina Santos<sup>6</sup>; André Jorge<sup>4</sup>

1 - Neurology Department, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2 - Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 3 - Neurology Department, Unidade Local de Saúde Arrábida, Setúbal, Portugal; 4 - Neurology Department, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 5 - Multiple Sclerosis Centre of Integrated Responsibility, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 6 - Neurology Service, Department of Neurosciences, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 7 - Neurology Department, Unidade Local de Saúde Gaia Espinho, Porto, Portugal; 8 - Department of Neurosciences and Mental Health, Unidade Local de Saúde Santa Maria, Lisboa, Portugal

**Introduction:** Myelin oligodendrocyte glycoprotein (MOG) antibody-associated disease (MOGAD) is a heterogeneous central nervous system (CNS) demyelinating disease with a monophasic or relapsing course. Currently there is no consensus on attack-preventing immunotherapy due to inconclusive findings in the literature regarding predictors of relapsing disease.

**Objective:** To identify predictors of relapsing MOGAD, with special interest in patient characteristics at presentation.

**Methods:** A multicenter observational retrospective study was conducted to characterize a cohort of Portuguese adult MOGAD patients. The study sought to identify predictors of a relapsing course following the initial attack. Patients aged 18 or older who fulfilled inclusion criteria were identified from participating center databases. Clinical and demographic data were collected from medical records. Bivariate analysis was conducted comparing patients with relapsing and monophasic MOGAD. Significant variables were included in a stepwise multiple regression analysis to identify independent predictors of relapse. Level of significance was 0.05.

**Results:** Eighty-seven MOGAD patients from 8 public hospitals were included. Relapsing MOGAD was found in 35.6% of patients. Mean time from the first attack to diagnosis was 3.2 years ( $\pm 6.2$ ) and to relapse was 4.4 years ( $\pm 6.4$ ). Relapsing MOGAD patients were more likely to have a second positive MOG-IgG ( $p=0.011$ ), with a relative risk of relapsing disease of 9.8 times higher. Monophasic patients more frequently showed seroconversion to negative over follow-up. Multiple logistic regression showed that at the first attack, higher neutrophil count ( $p<0.01$ ), presence of type II and III oligoclonal bands ( $p=0.025$ ) and absence of bridging corticotherapy ( $p=0.038$ ) were predictive of relapsing MOGAD.

**Conclusion:** This study allowed us to identify predictive and preventive factors of MOGAD relapsing course. Neutrophil count and oligoclonal bands at first attack are factors that may facilitate early decision-making regarding maintenance treatment. Further studies with prospective design are needed to validate our findings and assess their utility in real-life practice.

