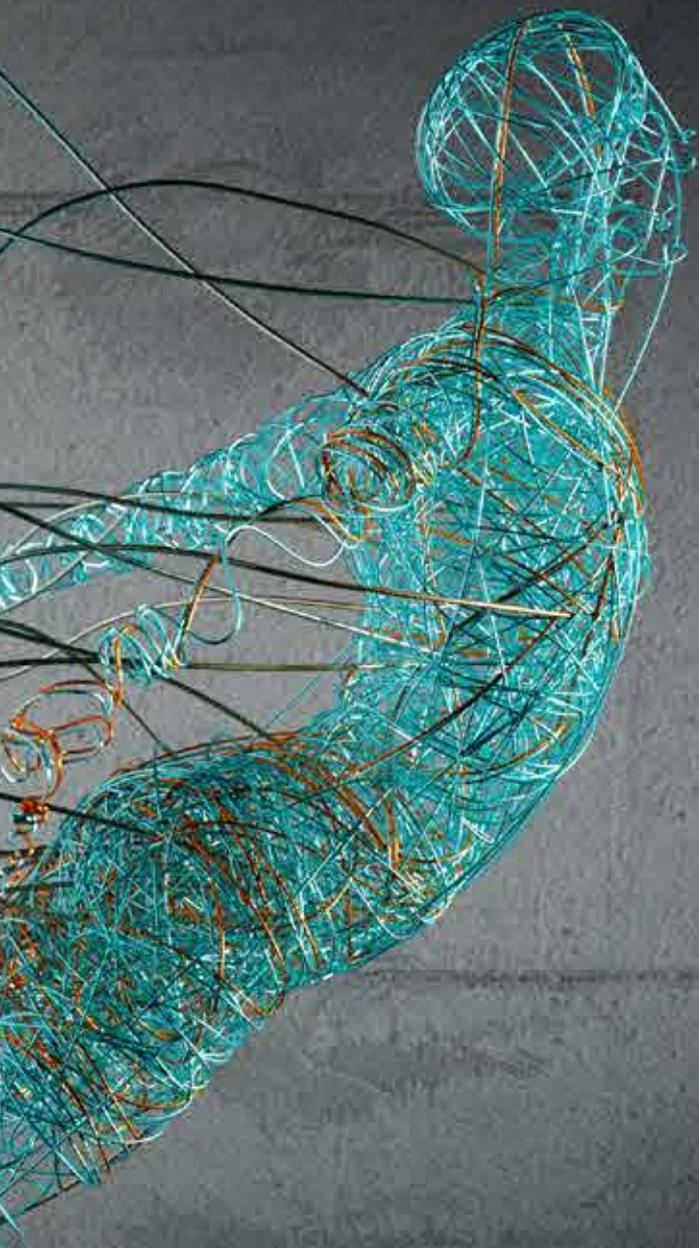


MH Hotel Peniche
27 e 28 setembro
2024



12°

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

PROGRAMA



CURSO PRÉ CONGRESSO

CURSO SOBRE DOENÇAS DO MÚSCULO – MÓDULO 3

Comissão Organizadora

Coordenador: Miguel Pinto (ULS Santo António)
André Caetano (ULS Lisboa Ocidental)
Luís Santos (ULS Lisboa Ocidental)
Marco Fernandes (ULS Lisboa Ocidental)
Pedro Pereira (ULS Almada Seixal)
Simão Cruz (ULS Amadora Sintra)

12º CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

NOVIDADES NO TRATAMENTO DAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES

Comissão Organizadora

André Caetano (ULS Lisboa Ocidental)
Luís Santos (ULS Lisboa Ocidental)
Marco Fernandes (ULS Lisboa Ocidental)
Pedro Pereira (ULS Almada Seixal)
Simão Cruz (ULS Amadora Sintra)

Direção SPEDNM

Teresa Coelho (Presidente)
Pedro Pereira (Vice-Presidente)
Luís Braz (Tesoureiro)

Secretariado

NorahsEvents, Lda
Tlm: +351 933 205 202 (chamada para a rede móvel nacional)
Email: eventos@norahsevents.pt
www.norahsevents.pt

Local

Hotel MH Peniche
Av. Monsenhor Bastos,
2520-206 Peniche

PATROCINADORES



12° CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

DIAMANTE



OURO



PRATA



BRONZE



MH Hotel Peniche
27 e 28 setembro
2024



12º

CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

PROGRAMA | Programme

CURSO PRÉ CONGRESSO CURSO SOBRE DOENÇAS DO MÚSCULO – MÓDULO 3 26 SETEMBRO 2024 – QUINTA-FEIRA

Aspetos Gerais

15:00 Aspetos Gerais e Classificação
André Caetano (ULS Lisboa Ocidental)

Entidades Particulares – Parte 1

15:30 Dermatomiosite
Marisa Brum (ULS São José)

15:50 Síndrome Anti-Sintetase e Miosites de Overlap
Raquel Marques (ULS Santa Maria)

16:10 Miopatia Necrotizante Imunomediada e Polimiosite
Luís Braz (ULS São João)

Coffee Break

Entidades Particulares – Parte 2

16:45 Miopatias Inflamatórias Associadas aos Inibidores dos Checkpoint Imunitário
Daniela Garcez (CUF Tejo/Descobertas)

17:00 Miosite com Corpos de Inclusão
Miguel Pinto (ULS Santo António)

Diagnóstico Diferencial e Casos Clínicos

17:20 Diagnóstico diferencial
Miguel Santos (ULS Santa Maria)

17:40 Casos Clínicos
Raquel Marques (ULS Santa Maria), Miguel Santos (ULS Santa Maria)

Avaliação Final

A TTRANSFORMAR A AMILOIDOSE

O NOSSO COMPROMISSO COM A AMILOIDOSE

Uma ação urgente é necessária

Nos doentes com amiloidose mediada por transtirretina (ATTR) reconhecer as *red flags* é fundamental para atrasar a progressão da doença e melhorar a qualidade de vida dos doentes¹.

AstraZeneca 

AstraZeneca Produtos Farmacêuticos, Lda
R. Humberto Madeira, 7 | Queluz de Baixo | 2730-097 Barcarena
Contribuinte N.º PT 502.942.240 | Capital Social 1.500.000€
Mat. Cons. Reg. Com. Cascais sob o N.º 502.942.240
PT-19174 aprovado em setembro de 2024

Abreviatura: ATTR: Amiloidose mediada por transtirretina.

Referência: 1. Nabvi-Nicolau JN, Karam C, Kfiella S, Maurer MS. Screening for ATTR amyloidosis in the clinic: overlapping disorders, misdiagnosis, and multiorgan awareness. Heart Fail Rev. 2022;27(3):785-793.



Simpósio Biogen

 Biogen.

UMA VIAGEM PELA SMA DESDE A ORIGEM À EXPERIÊNCIA NO MUNDO REAL.

Moderação: Dr. Luís Braz (ULS São João)

Convidado: Dr. Javier Sotoca (Hospital Vall d'Hebron)

28 SET 2024 | 12h30 - 13h15



27 SETEMBRO 2024 – SEXTA-FEIRA

09:00 Abertura

NOVIDADES NO TRATAMENTO DAS DOENÇAS DO NEURÓNIO MOTOR E DAS NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS

Moderadores: Isabel Conceição (ULS Santa Maria), Teresa Moreno (ULS Santa Maria)

09:15	Charcot-Marie-Tooth	Danique Beijer (Hertie-Institute, Synofzik Lab, Germany)
10:00	Atrofia Muscular Espinhal	Cristina Garrido (ULS Santo António)
10:30	Esclerose Lateral Amiotrófica	Mamede Carvalho (IMM. J. Lobo Antunes)

11:00 Coffee Break

11:30 Comunicações Orais I **CO01-C06**

Moderadores: Ana Paula Sousa (ULS Santo António), Andreia Veiga (ULS Trás os Montes e Alto Douro)

12:30 Mini Simpósio Sanofi

ATUALIZAÇÃO EM DADOS DE VIDA REAL DE AVALGLUCOSIDASE ALFA

12h30	Atualização em Dados de Vida Real de Avalglucosidase alfa	Miguel Oliveira Santos (ULS Santa Maria)
12h40	Apresentação de Caso Clínico e Perspetivas Futuras	Miguel Oliveira Santos (ULS Santa Maria)
12h55	Discussão	Miguel Oliveira Santos (ULS Santa Maria)

13:00 Almoço

NOVIDADES NO TRATAMENTO DAS MIOPATIAS HEREDITÁRIAS

Moderadores: Miguel Pinto (ULS Santo António), Pedro Pereira (ULS Almada- Seixal)

14:30	Doença de Pompe	Ricardo Maré (Hospital de Braga)
15:00	News in Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Treatment	Joost Kools (Radboud University medical centre, The Netherlands)
15:45	Oculopharyngeal dystrophy	Bernard Brais (MNI, Montreal)

16:30 E-Posters I **EP01-EP05**

Moderadores: Juliana Castelo (ULS Loures/Odivelas), Sandra Moreira (ULS Matosinhos)

16:30 Coffee Break

17:00 Simpósio I Astrazeneca

EPLONTERESEN - A TTRANSFORMAÇÃO DA GESTÃO DA ATTRV-PN

Moderador: Isabel Conceição (ULS Santa Maria)

O nosso compromisso com a Amiloidose	Hugo Martinho (Astrazeneca)
Resultados do Ensaio NEURO-TTRANSFORM	Teresa Coelho (ULS Santo António)
Discussão	

17:45 Comunicações Orais II **CO07-C012**

18:45 **Moderadores:** Manuela Santos (ULS Santo António), Miguel Santos (ULS Santa Maria)

19:00 Assembleia Geral

20:00 Jantar

28 SETEMBRO 2024 – SÁBADO

NOVIDADES NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS NEUROPATIAS IMUNOMEDIADAS

Moderadores: Fernando Silveira (ULS São João), Vânia Almeida (ULS Estuário do Tejo)

- 09:00 Destaques das Recomendações da EAN/PNS sobre Síndrome de Guillain-Barré (2023) e CIDP (2021) Luciano Almendra (ULS Coimbra)
- 09:30 Therapeutic Novelties in CIDP Eduardo Nobile-Orazio (UNIMI, Milan)
- 10:15 Recomendações da AANEM para a utilização de IgIV nas Doenças Neuromusculares Imunomediadas (2023) Marco Fernandes (ULS Lisboa Ocidental)

10:45 E-Posters II EP06-EP12

Moderadores: Henrique Costa (ULS Gaia e Espinho), Marisa Brum (ULS de São José)

10:45 Coffee Break

11:30 Comunicações Orais III CO13-CO18

Moderadores: Joana Afonso Ribeiro (ULS Coimbra), Márcio Cardoso (ULS Santo António)

12:30 Simpósio II Biogen

UMA VIAGEM PELA SMA DESDE A ORIGEM À EXPERIÊNCIA NO MUNDO REAL!

Moderador: Luís Braz (ULS São João)

O papel da investigação nos outcomes clínicos

na SMA: experiências de um centro internacional

Javier Sotoca (Hospital Vall d'Hebron, Barcelona)

A evolução do tratamento da SMA no Mundo Real:

desafios e conquistas na prática clínica!

Luís Braz (ULS São João)

Q&A e Encerramento

Luís Braz, Javier Sotoca

13:15 Almoço

NOVIDADES NO TRATAMENTO DA MIASTENIA GRAVIS I

Moderadores: Luísa Medeiros (ULS São José), Luís Santos (ULS Lisboa Ocidental)

- 14:30 Present and Future of the Treatment of Myasthenia Gravis Elena Cortés (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona)
- 15:15 Avaliação e mitigação do risco infeccioso associado aos imunossuppressores tradicionais e aos novos fármacos Susana Peres (ULS Lisboa Ocidental)

15:45 Simpósio III Argenx

ADVANCES IN THE MANAGEMENT OF AUTOIMMUNE NEUROMUSCULAR DISEASES

Moderador: Ernestina Santos (ULS Santo António)

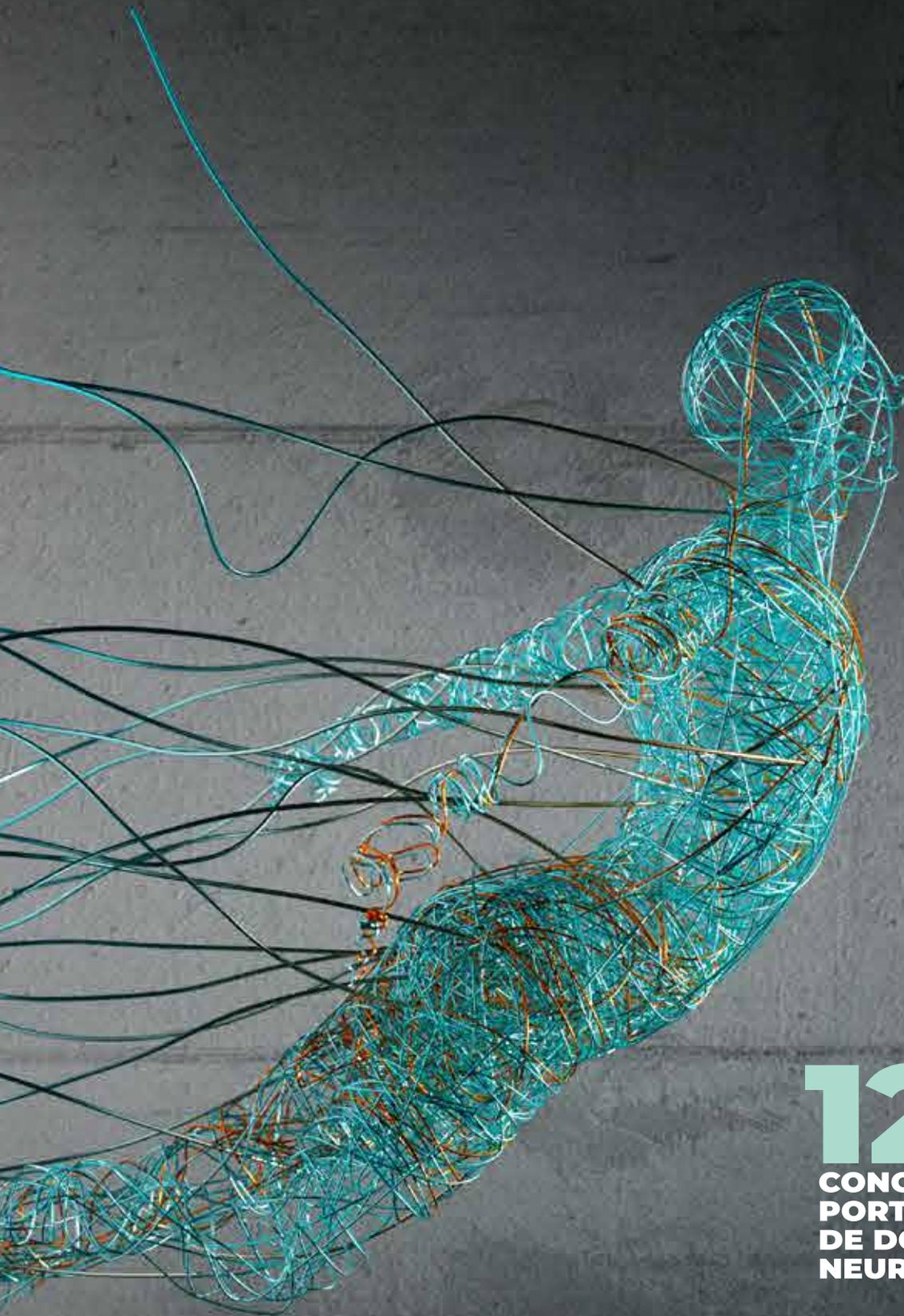
- 15:45 Myasthenia Gravis Elena Cortés (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona)
- 16:00 CIDP Luis Querol (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona)
- 16:15 Round table Ernestina Santos, Elena Cortés, Luis Querol

16:30 Coffee Break

NOVIDADES NO TRATAMENTO DA MIASTENIA GRAVIS II

Moderadores: Argemiro Geraldo (ULS Coimbra), Cândida Barroso (ULS Estuário do Tejo)

- 17:00 Recomendações Nacionais para o Diagnóstico e Tratamento da Miastenia Gravis Simão Cruz (ULS Amadora Sintra)
- 17:30 Medidas de Resposta Terapêutica na CIDP e na Miastenia Gravis Anabela Matos (ULS Coimbra)
- 18:00 Ensaios clínicos em Doenças Neuromusculares atualmente em curso em Portugal Pedro Pereira (ULS Almada- Seixal)
- 18:15 Encerramento e Entrega de Prémios Direção SPEDNM



12°

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMÚSCULARES**

**COMUNICAÇÕES
ORAIS**

Comunicações Oraís 1

CO-01 - WHEN TO CONSIDER CANVAS: A TERTIARY CENTER'S PERSPECTIVE ON DIAGNOSTIC CLUES

Marco Almeida¹; Liliana Silva¹; André Jorge¹; Argemiro Geraldo¹; Luciano Almendra¹; João Lemos¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, ULS Coimbra

CO-02 - SÍNDROME GUILLAIN-BARRÉ VERSUS NEUROBORRELIOSE: A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL DISTRITAL

Sofia Marinho Pinto¹; Gonçalo V. Bonifácio¹

1 - Hospital de São Bernardo, ULS Arrábida

CO-03 - MIOSITE DE CORPOS DE INCLUSÃO COM FENÓTIPOS FSH-LIKE

Alexandre Roldão Alferes¹; Inês V. Carvalho¹; Fábio Gomes¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

CO-04 - EFFICACY AND SAFETY OF ULTRASOUND-GUIDED MUSCULAR BIOPSY IN THE DIAGNOSIS OF IDIOPATHIC INFLAMMATORY MYOPATHIES

Filipa Costa^{1,2}; Matilde Bandeira^{1,2}; Eduardo Dourado^{3,4}; Rafael Roque⁵; João Eurico Fonseca^{1,2}; Raquel Marques^{1,2}; Fernando Saraiva^{1,2}

1 - Serviço de Reumatologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2 - Unidade de investigação em Reumatologia, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 3 - Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro; 4 - Centro de Investigação em Reumatologia de Aveiro, Centro Académico Clínico Egas Moniz; 5 - Laboratório de Neuropatologia, Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa

CO-05 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ PLUS PÓS-CÉLULAS CAR-T

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Joana Bonifácio Víctor¹; Raquel Gil-Gouveia¹; José Pedro Carda¹; Nuno Inácio¹

1 - Hospital da Luz, Lisboa

CO-06 - CARACTERIZAÇÃO DAS MIOPATIAS INFLAMATÓRIAS IDIOPÁTICAS: CASUÍSTICA DE UM CENTRO HOSPITALAR

André Costa¹; Catarina Borges¹; Elisa Brás²; Joana Rua²; Maria Do Céu Branco^{1,3}; Andreia Veiga^{1,3}; Michel Mendes^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 2 - Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

Comunicações Oraís 2

CO-07 - C9ORF72 E O SEU ESPETRO CLÍNICO: CARATERIZAÇÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS

Rita Cagigal¹; Pedro Almeida¹; Sofia Casanova¹; Andrea Jokumsen¹; Ana Filipa Brandão²; João Freixo²; Jorge Oliveira²; Mariana Rocha¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Moniz Costa¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade de Saúde Local de Gaia-Espinho; 2 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) do Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), i3S, Universidade do Porto

CO-08 - MIASTENIA GRAVIS JUVENIL – A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Rafael Inácio¹; António Silva¹; Joana Coelho¹; Teresa Moreno¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

CO-09 - ATAXIA DE FRIEDREICH: A EXPERIÊNCIA NA UNIDADE LOCAL DE SAÚDE GAIA/ESPINHO (ULSGE)

Sofia Casanova¹; Maria João Malaquias¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Costa¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

CO-10 - Distrofia Muscular de Duchenne em Idade Adulta: Estudo Retrospectivo, Transversal e Monocêntrico de um Hospital Terciário

Maria Fortuna Baptista¹; Teresa Moreno²; Susana Moreira³; Mamede De Carvalho^{1,4,5}; Miguel Oliveira Santos^{1,4,5}

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências e de Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2 - Departamento de Neuropediatria, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 3 - Departamento de Pneumologia, Hospital de Santa Maria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 4 - Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 5 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

CO-11 - O IMPACTO DO TRATAMENTO COM NUSINERSEN NA INFLAMAÇÃO SISTÊMICA NA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO III

Maria Fortuna Baptista³; Ana Catarina Pronto-Laborinho^{1,2}; Teresa Freitas^{1,2}; Mamede De Carvalho^{1,2,3}; Miguel Oliveira Santos^{1,2,3}

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

CO-12 - OCULOPHARYNGEAL MUSCULAR DYSTROPHY: GENETIC ANALYSIS OF 154 PATIENTS OVER A 14-YEARS PERIOD

Ana Lopes^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Pedro Pereira³; Jorge Saraiva⁴; André Caetano⁵; Adelaide Palos⁶; André Militão⁷; Miguel Oliveira Santos⁸; Simão Cruz⁹; Ana João Marques¹⁰; Catarina Falcão Campos⁸; Ernestina Santos¹¹; Luís Santos⁵; Márcia Rodrigues¹²; Marisa Tavares Brum¹³; Ana Calado¹⁴; Carlos Oliveira Santos¹⁵; Diana Aguiar De Sousa⁸; Elisa Campos Costa³; Goreti Nadais¹⁶; João Coimbra³; João Proença³; Luciano Almendra¹⁷; Luísa Medeiros¹⁴; Marta Vieira Dias⁶; Roberto Franco¹⁸; Rui André¹⁹; Sara Parreira⁸; Teresa Barata Silvério³; Tiago Geraldês³; Jorge Sequeiros^{1,2,20}; João Parente Freixo^{1,2}; Jorge Oliveria^{1,2}

1 - CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Univ. Porto, Portugal; 2 - i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Univ. Porto, Portugal; 3 - Neurology Department, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 4 - Medical Genetics Unit, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal; 5 - Neurology, Hospital de Egas Moniz, Lisbon, Portugal; 6 - Neurology Service, Hospital de Santarém, Portugal; 7 - Department of Neurology, Unidade Local de Saúde Arrábida, Setúbal, Portugal; 8 - Neurology, Department of Neurosciences and Mental Health, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa-Norte, Lisboa, Portugal; 9 - Department of Neurology, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 10 - Neurology Department, Trás-os-Montes and Alto Douro Hospital Center, Vila Real, Portugal; 11 - Department of Neurology, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Portugal; 12 - Service of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte - Hospital Santa Maria, Portugal; 13 - Neurology Department, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, E.P.E, Portugal; 14 - Department of Neurology, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E. - Hospital de Santo António dos Capuchos Portugal; 15 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga, Santa Maria da Feira, Portugal; 16 - Neurology Department, Hospital Sao Joao, Porto, Portugal; 17 - Departments of Neurology, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal; 18 - Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Madeira, Portugal; 19 - Neurology, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, Viseu, Portugal; 20 - ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

Comunicações Orais 3

CO-13 - NEUROGRAFIA E ESTIMULAÇÃO NERVOSA REPETITIVA DO HIPOGLOSSO – DESCRIÇÃO TÉCNICA E VALORES NORMATIVOS

Ana Lúcia Oliveira¹; Cristiana Alves³; Sandra Palma³; Márcio Cardoso⁴; Pedro Pereira³; Sofia Bernardo²

1 - Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, Vila Franca de Xira; 2 - Unidade Local de Saúde Amadora/Sintra, Lisboa; 3 - Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada; 4 - Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

CO-14 - UTILIDADE DA ESTIMULAÇÃO REPETITIVA DO NERVO HIPOGLOSSO EM DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS

Sofia Bernardo¹; Ana Lúcia Oliveira²; Cristiana Alves³; Sandra Palma⁴; Pedro Pereira⁴

1 - Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra; 2 - Serviço de Neurologia, ULS Estuário do Tejo; 3 - ULS Almada-Seixal; 4 - Serviço de Neurologia, ULS Almada-Seixal

CO-15 - O ESPECTRO DAS LAMINOPATIAS: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA

Teresa Barata Silvério^{1,2}; Rafael Inácio³; Joana Coelho^{3,4}; Teresa Moreno^{3,4}

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, ULS Almada-Seixal; 3 - Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria; 4 - Unidade de Neuropediatria, Departamento de Pediatria, Hospital Santa Maria, ULS Santa Maria

CO-16 - DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER: CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO PEDIÁTRICO

Mário Ribeiro¹; Joana Silva^{1,2}; Manuela Santos¹; Cristina Garrido¹

1 - Serviço de Neuropediatria, Centro Materno Infantil do Norte; 2 - ULS Trás-os-montes e Alto Douro

CO-17 - TELETONINOPATIAS – ANÁLISE DE UMA COORTE DO NORTE DO PAÍS

Catarina Borges¹; Ana Azevedo²; Ana Paula Sousa^{3,4}; Márcio Cardoso^{3,4}; Teresa Coelho^{3,4}; Manuela Santos^{4,5}; Ana Rita Gonçalves⁶; Emília Vieira⁶; Michel Mendes¹; Andreia Veiga¹; Ricardo Taipa^{4,7}; Miguel Pinto^{4,7}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Região de Aveiro; 3 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Sto. António; 4 - Centro de Referência EURO-NMD; 5 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Sto. António; 6 - Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, ULS Sto. António; 7 - Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

CO-18 - MUTATIONAL SPECTRUM WITHIN A COHORT OF >1,500 PATIENTS WITH HEREDITARY NEUROPATHIES

Maria José Simões^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Alexandra M. Lopes^{1,2}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Paulo Silva^{1,2}; Ana Lopes^{1,2}; Rita Bastos-Ferreira^{1,2}; Sara Morais^{1,2}; Joana Sá^{1,2}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2}; Patricia Marques^{1,2}; Liliana Rocha^{1,2}; Diana Pinto^{1,2}; Filipe Alves^{1,2}; Tiago Carvalho^{1,2}; Maria João Nabais Sá^{1,2}; João Parente-Freixo^{1,2}; Jorge Sequeiros^{1,2,3}; Jorge Oliveira^{1,2}

1 - CGPP-IBMC – Centro de Genética Preditiva e Preventiva, Instituto de Biologia Molecular e Celular, Universidade do Porto, Portugal; 2 - I3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 3 - ICBAS – School of Medicine and Biomedical Sciences, Univ. Porto, Portugal

12°

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

**E-POSTERS
APRESENTAÇÃO**



E-poster I

EPA-01 - CONGENITAL MYOPATHY: UNUSUALLY SEVERE PHENOTYPE UNCOVERS THREE GENETIC DISEASE LOCUS CONTRIBUTING FOR THE PHENOTYPE

Isabel Serra Nunes^{1,2}; Ana Rita Soares^{3,4}; Cristina Garrido^{1,2}; Manuela Santos^{1,2}; Célia Soares^{2,3,4,5,6}

1 - Consulta Doenças Neuromusculares, Serviço Neuropediatria, CMIN - Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Centro Referência EURO NMD, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3 - Serviço de Genética Médica, Clínica de Genética e Patologia, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4 - UMIB— Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS— Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; 5 - Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 6 - i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto

EPA-02 - A HEALTHY FEMALE WITH A DMD DUPLICATION IN CARRIER SCREENING - CHALLENGES IN VARIANT INTERPRETATION AND CLINICAL MANAGEMENT

Celia Azevedo Soares^{1,2,3,4,5}; Maria Abreu¹; Ana Gonçalves^{2,5,6}; Rosário Santos^{2,5,6}; Márcio Cardoso^{5,7}

1 - Serviço de Genética Clínica, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal; 2 - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (UMIB/ICBAS) and Laboratory for Integrative and Translational Research in Population Health (ITR), Universidade do Porto, Porto, Portugal; 3 - Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 4 - i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5 - European Reference Network for Neuromuscular Diseases (EURO-NMD), Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal; 6 - Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal; 7 - Serviço de Neurofisiologia, Hospital de Santo António, Unidade Local de Saúde de Sto. António, Porto, Portugal

EPA-03 - CONSULTAS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES EM UM CENTRO HOSPITALAR: CRESCIMENTO E INOVAÇÃO AO LONGO DE UMA DÉCADA DE SEGUIMENTO

Sara Lima¹; Catarina Borges Silva¹; Michel Mendes¹; Andreia Matas¹; Andreia Veiga^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia da ULS Trás-os-Montes e Alto Douro; 2 - Unidade de Neurofisiologia da ULS Trás-os-Montes e Alto Douro

EPA-04 - SOBRECARGA LIPÍDICA EM BIÓPSIAS MUSCULARES DE DOENTES COM SUSPEITA DE MIOPATIA: CORRELAÇÃO CLINICOPATOLÓGICA.

Carla Morgado¹; Sofia Reis Marques¹; Bárbara Teixeira³; Inês Reis²; Aurora Rodrigues²; Ricardo Taipa²; Miguel Pinto²

1 - Serviço de Neurologia, ULS Braga; 2 - Serviço de Neuropatologia, ULS Santo António; 3 - Serviço de Neurologia, ULS Entre Douro e Vouga

EPA-05 - APRESENTAÇÃO TARDIA DE Distrofia FÁCIO-ESCÁPULO-UMERAL TIPO 1: DIFICULDADE DIAGNÓSTICA E NA CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO

Artur Nascimento¹; Joana Dionísio¹; Rafael Roque²; Isa Correia³; Hildeberto Correia³; Simão Cruz¹

1 - ULS Amadora/Sintra; 2 - ULS Santa Maria; 3 - Joaquim Chaves Saúde

E-poster II

EPA-06 - EFGARTIGIMOD NA MIASTENIA GRAVIS: UM CASO COM ELEVADA EFICÁCIA E INTERVALO PROLONGADO ENTRE CICLOS

Mariana Henriques¹; Sofia Bernardo Silva¹; Simão Cruz¹

1 - Departamento de Neurologia - Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca

EPA-07 - ASSOCIAÇÃO ENTRE TÍTULO DE ANTICORPOS ANTI-RECETOR DE ACETILCOLINA NO DIAGNÓSTICO E PROGNÓSTICO NA MIASTENIA GRAVIS

Carolina Guerreiro^{1,2}; Patrícia Faustino¹; Mafalda Delgado Soares^{1,3}; Madalena Couto¹; Maria Luísa Medeiros¹; Marisa Brum¹

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

EPA-08 - SÍNDROME DE PARSONAGE-TURNER BILATERAL: O DOBRO DO DESAFIO

Rui Lopes¹; Gonçalo Videira²; Francisco Almeida³; Ana Paula Sousa²; Marcio Cardoso²; Diogo Pereira¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

EPA-09 - CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM MIASTENIA GRAVIS OCULAR COM ESTUDO ELETROFISIOLÓGICO NEGATIVO: ESTUDO DE COORTE RETROSPECTIVO

Tiago Millner^{1,2}; Goreti Nadais²; Fernando Silveira²; Maria João Pinto^{2,3}; Luís Braz^{2,3}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Central do Funchal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João; 3 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

EPA-10 - PLEXOPATIA PÓS-HERPES ZÓSTER – PARA LÁ DA NEURALGIA

Gonçalo Diniz De Pinho¹; Sofia Nunes Oliveira¹

1 - Hospital da Luz, Lisboa

EPA-11 - MUTAÇÃO DA SUPERVILINA: UMA CAUSA RARA DE MIOPATIA MIOFIBRILHAR

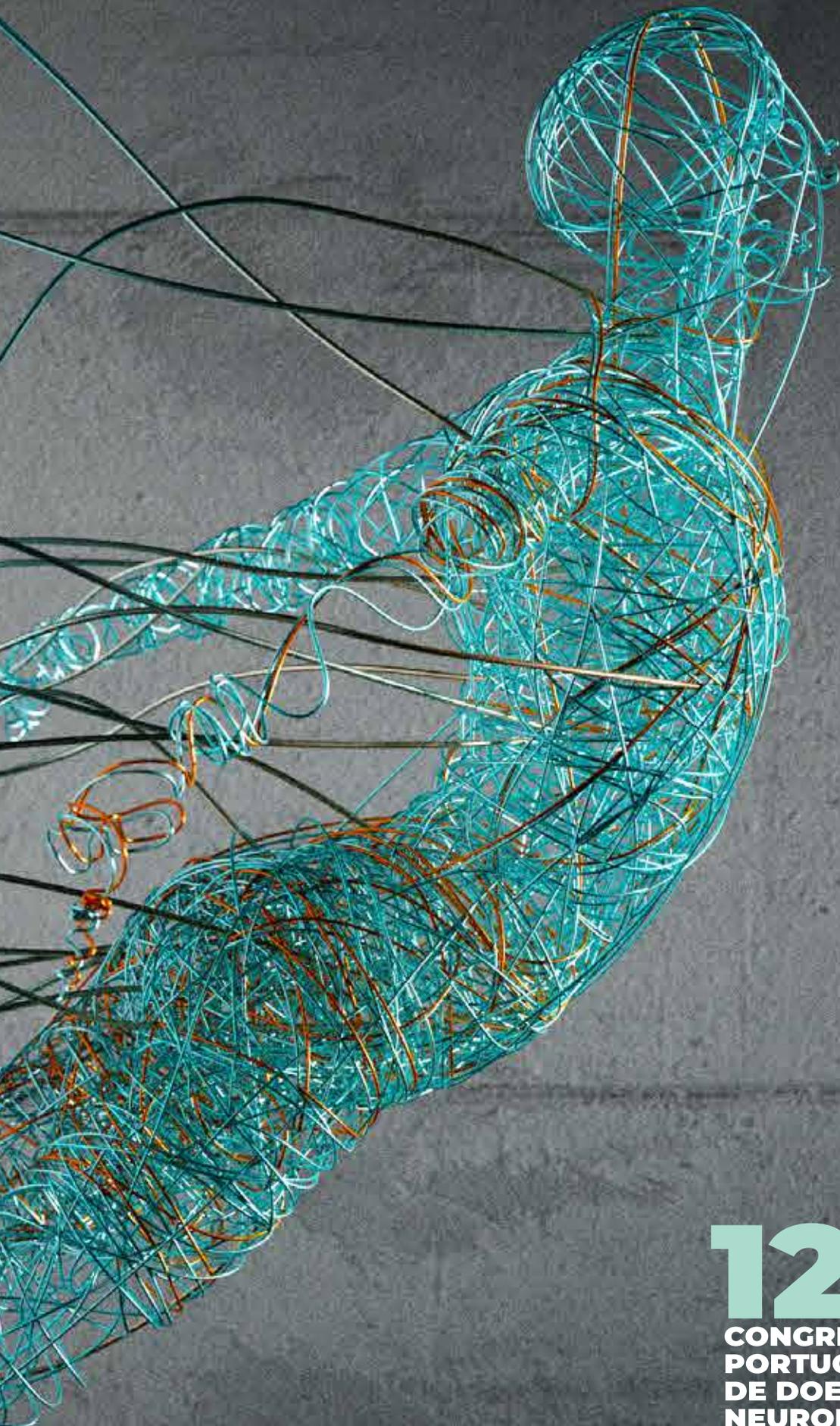
André Fernandes^{1,2}; Ricardo Taipa³; Miguel Mendonça Pinto³; Ana Grangeia^{2,4}; Fernando Silveira¹; Maria João Pinto^{1,2}

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 - Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Genética, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

EPA-12 - EVOLUÇÃO CLÍNICA DE ADULTOS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL SOB TRATAMENTO MODIFICADOR DE DOENÇA

Fábio Gomes¹; José Miguel Alves¹; Inês Videira Carvalho¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia - Unidade Local de Saúde de Coimbra



12°

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

E-POSTERS



EP-01 - DUAS NOVAS VARIANTES ALÉLICAS NO GENE GMPPB ASSOCIADAS A UMA FORMA DE DISTROFIA MUSCULAR COM BOA RESPOSTA A PIRIDOSTIGMINA

Pedro Almeida¹; José Mendes Ribeiro²; António Campos²; Nataliya Tkachenko³; Jorge Diogo Da Silva³; Andreia Carvalho¹; Henrique Costa¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 2 - Laboratório de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 3 - Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António

EP-02 - MIASTENIA CONGÉNITA POR DEFEITO NA SUBUNIDADE ÉPSILON DO RECETOR DE ACETILCOLINA COM DIAGNÓSTICO EM IDADE TARDIA

Sofia Bernardo²; Isa Correia¹; Ana Barreta¹; Simão Cruz²

1 - Serviço de Genética Médica, Joaquim Chaves Saúde; 2 - Serviço de Neurologia, ULS Amadora-Sintra

EP-03 - “RED-FLAG”: QUANDO OS POTENCIAIS MOTORES SÃO PEQUENOS SEM CAUSA APARENTE.

Patrícia Grilo¹; Sandra Palma²; Cristiana Alves²; Pedro Pereira²

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, E.P.E; 2 - Serviço de Neurologia, Laboratório de Eletromiografia e Potenciais Evocados, Unidade Local de Saúde de Almada Seixal, E.P.E

EP-04 - AGREGAÇÃO FAMILIAR EM MIASTENIA GRAVIS - PRIMEIRO NO OVO, MUITO DEPOIS NA GALINHA

Sofia Marinho Pinto¹; Gonçalo V. Bonifácio¹

1 - Hospital de São Bernardo, Unidade Local de Saúde da Arrábida

EP-05 - MIOPATIA POR MUTAÇÃO VCP EM HOMOZIGOTIA

Tiago Millner¹; Andreia Fernandes¹; Miguel Pinto²; Ricardo Taipa²; Teresa Aguiar¹

1 - Hospital Central do Funchal; 2 - Unidade Local de Saúde Santo António

EP-06 - ATROFIA REVERSÍVEL DA LÍNGUA EM DOENTE COM MIASTENIA GRAVIS ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-RECEPTORES DE ACETILCOLINA: MANIFESTAÇÃO RARA OU PISTA PARA DIAGNÓSTICO ALTERNATIVO?

Inês V. Carvalho¹; Fábio Gomes¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal

EP-07 - PARÉSIA DISTAL ASSIMÉTRICA E FLUTUANTE DO MEMBRO SUPERIOR

Maria Fortuna Baptista¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2,3}; Mamede De Carvalho^{1,2,3}

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

EP-08 - DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER EM HOMOZIGOTIA NO SEXO FEMININO

António Gama Da Silva¹; Rafael Inácio¹; Joana Coelho¹; Patrícia Dias²; Teresa Moreno¹

1 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria da ULS Santa Maria; 2 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria da ULS Santa Maria

EP-09 - A DISFAGIA (NÃO MIOPÁTICA?) FACILITADORA DE DIAGNÓSTICO DE MIOPATIA DE BETHLEM EM DUAS IRMÃS

Catarina Fernandes¹; Inês Videira¹; Beatriz Santiago²; Luciano Almendra¹; Luís Negrão¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Baixo Vouga, Aveiro, Portugal

EP-10 - QUANDO O ATÍPICO SE JUNTA AO INCOMUM: SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ SENSITIVA PURA?

Rita Nunes Rato^{1,2}; Rafael Dias^{1,2}; Joana Tavares Coelho³; Fernando Silveira¹; Luís Braz^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 - Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

EP-11 - REVISITAR OS SINAIS CLÁSSICOS DE EXCITABILIDADE NEUROMUSCULAR

Leandra Fagundes¹; Marco Almeida¹; Alexandre Roldão Alferes¹; Ana Marta Ferreira²; João Lima²; Argemiro Geraldo¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Urologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal

EP-12 - NEUROPATIA MOTORA MULTIFOCAL COM BLOQUEIOS DE CONDUÇÃO E INFEÇÃO A HTLV - UMA APRESENTAÇÃO COMPLEXA

Joana Barbosa¹; Gonçalo V. Bonifácio¹; Rui Matos¹

1 - Centro Hospitalar de Setúbal

EP-13 - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: UM CASO QUE MUDA O PROGNÓSTICO

Rui Lopes¹; João Moura¹; Francisco Almeida²; Diogo Costa¹; Raquel Romão³; Ana Paula Sousa⁴; Márcio Cardoso⁴; Diogo Pereira¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Neuroradiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3 - Serviço de Oncologia, Unidade Local de Saúde de Santo António; 4 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

EP-14 - MILLER FISHER SYNDROME WITH ANTI-SOX1 ANTIBODIES - A PARANEOPLASTIC SYNDROME?

Mariana Cabral^{1,4}; Sofia Silva²; André Fernandes^{1,3}; Mafalda Seabra^{1,3}; Maria João Pinto^{1,3}; Luís Braz^{1,3,1}; Joana Guimarães^{1,3}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde São João; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde São João; 3 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Serviço de Neurologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, E.P.E.

EP-15 - POLIRRADICULONEUROPATIA INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE CRÓNICA COMO MANIFESTAÇÃO DE LÚPUS ERITEMATOSOS SISTÉMICO

Pedro Almeida^{1,2}; José Mendes Ribeiro^{2,3}; António Campos^{2,3}; Rute Carmo^{2,4}; Andreia Carvalho^{1,2}; Henrique Costa^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia; 2 - Unidade Local de Saúde de Gaia e Espinho; 3 - Laboratório de Neurofisiologia; 4 - Serviço de Nefrologia



EP-16 - MONONEUROPATIAS MÚLTIPLAS COMO APRESENTAÇÃO CLÍNICA DE VASCULITE URTICARIFORME COM HIPOCOMPLEMENTÉMIA

Sofia Casanova¹; Ana Cristina Mota¹; Tiago Beirão²; António Martins Campos¹; Henrique Costa¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho; 2 - Serviço de Reumatologia, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

EP-17 - NEUROPATIA VASCULÍTICA E PSEUDO-BLOQUEIOS DE CONDUÇÃO: UMA CHAMADA DE ATENÇÃO

Catarina Borges¹; Mafalda Perdicoulis¹; Andreia Veiga^{1,2}; Maria Do Céu Branco^{1,2}; Michel Mendes¹

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

EP-18 - POLINEUROPATIA AGUDA EM CONTEXTO DE GOLPE DE CALOR

Mafalda Perdicoulis¹; Sara Lima¹; Andreia Veiga¹; Michel Mendes¹

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

EP-19 - FAMÍLIA COM MIOPATIA DE INÍCIO NA IDADE ADULTA ASSOCIADA A UMA NOVA VARIANTE DO GENE FHL1

Joana Fernandes¹; João Moura¹; Rosa Lobato²; Ana Gonçalves³; Emília Vieira³; Rosário Santos³; Miguel Pinto⁴; Ricardo Taipa⁴; Ana Paula Sousa⁵

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo, Portugal; 3 - Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neuropatologia Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 5 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

EP-20 - OFTALMOPLEGIA EXTERNA PROGRESSIVA DE INÍCIO TARDIO CAUSADA POR MIOPATIA RECESSIVA RELACIONADA COM O GENE MYH2

Joana Fernandes¹; Denis Gabriel¹; Ana Gonçalves²; Márcia E. Oliveira²; Rosário Santos²; Miguel Pinto³; Ricardo Taipa³; Ana Paula Sousa⁴

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Laboratório de Genética molecular, Serviço de Genética Laboratorial, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Neuropatologia Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 4 - Serviço de Neurofisiologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal

EP-21 - OFTALMOPLEGIA EXTERNA PROGRESSIVA EM DOENTE SOB TRATAMENTO DE LONGA DURAÇÃO COM ANTIRRETROVIRAIS

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

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

EP-22 - RITUXIMAB NO TRATAMENTO DE STIFF-PERSON EM IDADE PEDIÁTRICA

Carolina Castro¹; Inês Pereira¹; Joana Coelho²; Miguel Schön³; Miguel Santos³; Teresa Moreno²

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 2 - Unidade de Neuropediatria, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria; 3 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santa Maria

EP-23 - CARACTERIZAÇÃO DE TITINOPATIAS EM DOIS CENTROS HOSPITALARES

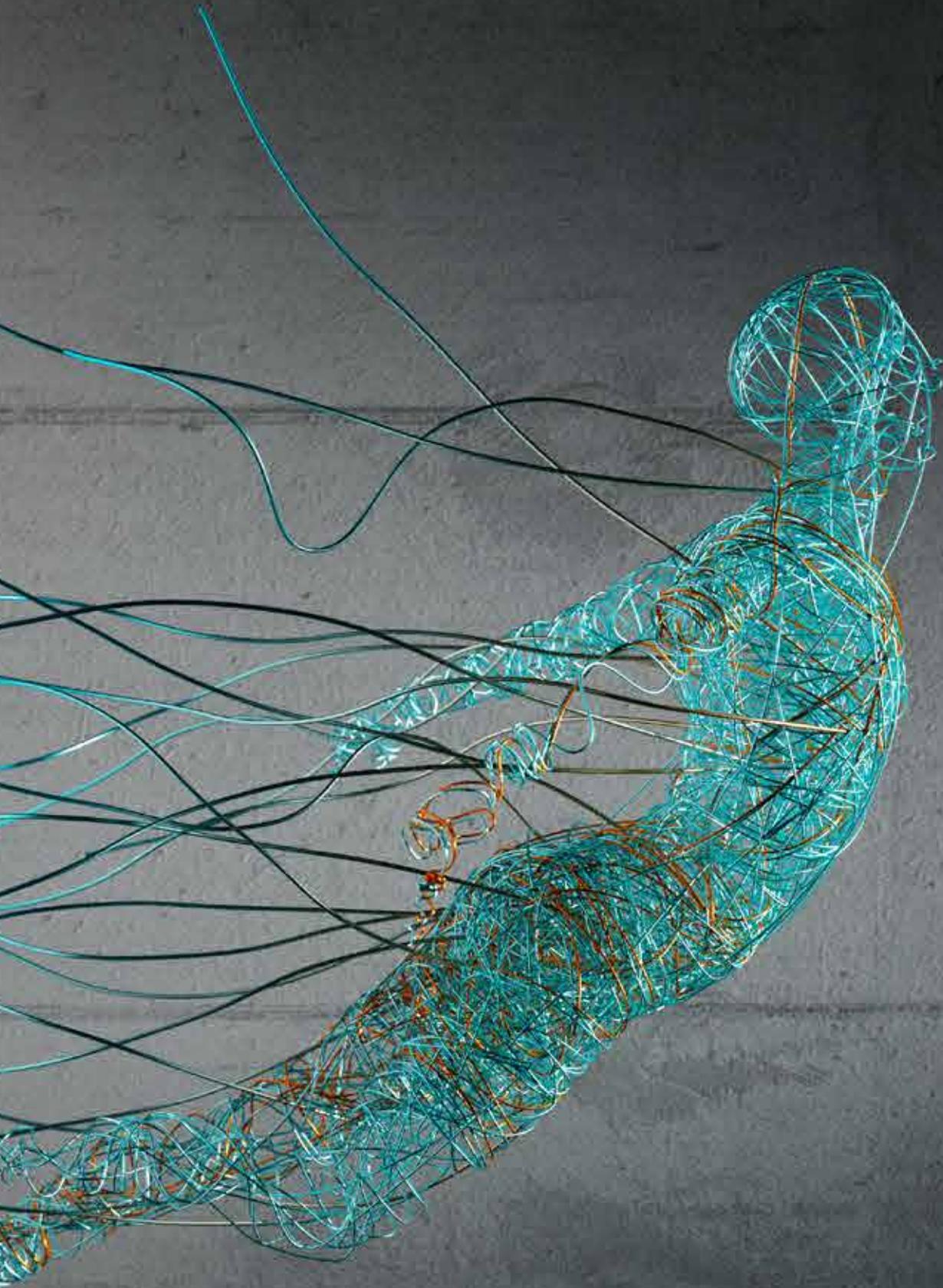
Angelo Fonseca¹; Sandra Moreira¹; Fernando Silveira²; Goreti Nadais²; Maria João Pinto^{2,3}; Luís Braz^{2,3}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Pedro Hispano, ULS-Matosinhos, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, ULS-São João, Portugal; 3 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

EP-24 - ANÁLISE PRELIMINAR DA FASE 1 DO ESTUDO PROSPETIVO DE PREVALÊNCIA NACIONAL DA DISTROFIA OCULO-FARÍNGEA

Sandra Palma¹; Sofia Bernardo²; Joana Dionísio²; Joana Barbosa³; Gonçalo Bonifácio³; Simão Cruz²; Pedro Pereira¹

1 - Unidade local de Saúde Almada Seixal; 2 - Unidade Local de Saúde Amadora-Sintra; 3 - Unidade Local de Saúde da Arrábida



SPEDNM
Sociedade Portuguesa de Estudos
de Doenças Neuromusculares