



13º

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

**DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS
NAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES GENÉTICAS**

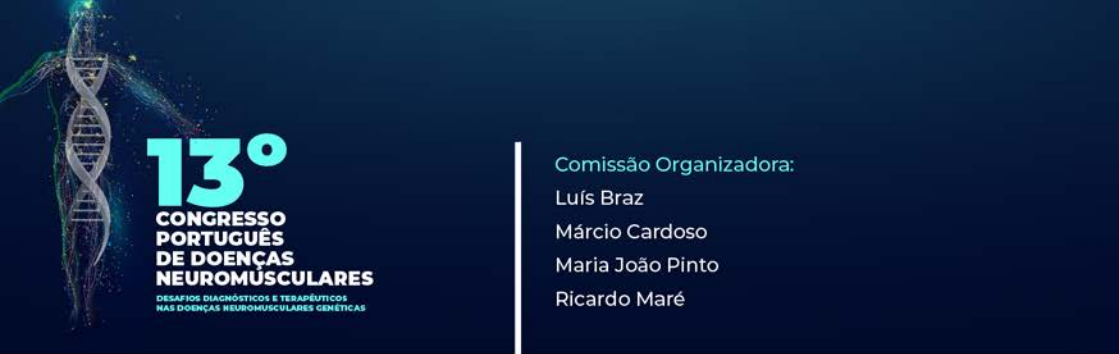
Melia Ria Hotel

Aveiro

**3 e 4 outubro
2025**

**2 OUTUBRO
CURSO SOBRE
DOENÇAS DO
MÚSCULO**

MÓDULO 4



PATROCINADORES

PATROCINADORES DIAMANTE



PATROCINADORES PLATINA



PATROCINADORES OURO



PATROCINADORES PRATA



PATROCINADORES BRONZE



CURSO SOBRE DOENÇAS DO MÚSCULO

MÓDULO 4

Comissão Organizadora:

Luís Braz

Márcio Cardoso

Maria João Pinto

Miguel Mendonça Pinto

Ricardo Maré

5ª FEIRA | 02 . OUTUBRO.2025
CURSO MIOPATIAS – MÓDULO 4

14:30 Abertura do Secretariado

Miopatias com Fenótipo Peculiar

- 15.00** · Distrofia Fácio-Escápulo-Umeral (FSDH) Leandro Marques (ULS Braga)
- 15.40** · Distrofia Muscular Óculo-Faríngea (OPMD) Cláudia Silva (ULS de Almada-Seixal)
- 16.00** · Miopatias Distais Marco Fernandes (ULS Lisboa Ocidental)

16:25 Coffee Break

Distrofias Miotónicas

- 16.50** · Apresentação Clínica e Diagnóstico Ivânia Alves (ULS Entre Douro e Vouga)
- 17.20** · Atingimento Multissistémico e Gestão Clínica Diogo Pereira (ULS Santo António)
- 17.40** · Diagnóstico Diferencial e Casos Clínicos Maria João Pinto (ULS São João)

18.10 Avaliação Final

19.30 Jantar com o patrocínio AstraZeneca

09:00 Abertura Teresa Coelho (SPEDNM)

09:15 A Genética nas Doenças Neuromusculares

Moderadores: Teresa Coelho (ULS Santo António); Jorge Oliveira (CGPP)

- Testes genéticos: tipos, indicações, limitações Diogo Rocha (ULS S. João)
- Questões éticas/legais Ana Sofia Carvalho (CGPP)
- Terapêuticas génicas Teresa Coelho (ULS Santo António)

11:00 Coffee Break

11:30 Comunicações Orais I (CO01 – CO06)

Moderadores: Sandra Moreira (ULS Matosinhos); Simão Cruz (ULS Amadora/Sintra)

12:30 Simpósio I (CSL Behring)

O valor da IgG SC no tratamento da CIDP

Boas-vindas

Simão Cruz (ULS Amadora/Sintra - HFF)

Diagnóstico e Opções Terapêuticas na CIDP

Simão Cruz (ULS Amadora/Sintra - HFF)

IgSC na CIDP: visão a partir da experiência

Luis Querol (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona)

Discussão e Encerramento

Simão Cruz (ULS Amadora/Sintra - HFF) e Luis Querol (Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona)

13:15 Almoço

14:30 Simpósio II (Alnylam)

AMVUTTRA® - O PASSO SEGUINTE no tratamento da amiloidose hereditária mediada por transtirretina

O legado do RNAi no tratamento da PAF

Teresa Coelho (ULS de Santo António)

Principais dados de eficácia e segurança do Vutrisiran - Helios A

Catarina Campos (ULS de Santa Maria)

15:00 O problema das Variantes de Significado Incerto

Moderadores: Luís Negrão (Coimbra); Teresa Moreno (ULS Santa Maria)

- Como interpretar? – Abordagem genética laboratorial Jorge Oliveira (CGPP)
- Como interpretar? – Abordagem genética clínica João Parente Freixo (CGPP)
- O papel de outros MCD- Caso(s) de estudo Sandra Palma (ULS Almada-Seixal)

16:30 Coffee Break / e-Posters I

Ecrã 1 – EPA01 – EPA06

Moderador: Catarina Santos (ULS Entre Douro e Vouga)

Ecrã 2 – EPA07 – EPA12

Moderador: Luciano Almendra (ULS Coimbra)

17:15 Simpósio III (Novartis)

Transformando a AME: resultados de 10 anos com terapia génica

Introdução

Joana Ribeiro (ULS Coimbra)

Terapia Génica em Doentes AME Sintomáticos

Cristina Garrido (ULS Santo António)

Terapia Génica em Doentes AME Diagnosticados no Rastreio Neonatal

Joana Coelho (ULS Santa Maria)

Discussão

18:00 Overview- Myotonic Dystrophy

Palestrante: Valeria Sansone (Centro Clínico NeMO, Milano)

Moderador: Teresa Coelho (ULS Santo António)

18:45 Comunicações Orais II (CO07 – CO12)

Moderadores: Ricardo Maré (ULS Braga) ; Andreia Veiga (ULS Trás-Os-Montes e Alto Douro)

19:45 Assembleia Geral

20:30 Jantar

9:00 Neuropatias genéticas | *Genetic Neuropathies*

Moderadores: Anabela Matos (ULS Coimbra); Luís Santos (ULS Lisboa Ocidental)

- *Diagnostic strategies in genetic neuropathies* Andrea Cortese (University College London)
- *Perspectives on new treatments* Chiara Pisciotta (Istituto Neurologico Carlo Besta, Milano)

10:15 Coffee Break / e-Posters II

Ecrã 1 – EPA13 – EPA18

Moderador: Luís Braz (ULS S. João)

Ecrã 2 – EPA19 – EPA24

Moderador: Márcio Cardoso (ULS Santo António)

11:00 A genética da Esclerose Lateral Amiotrófica | *Genetics of Amyotrophic Lateral Sclerosis*

Moderadores: Márcio Cardoso (ULS Santo António); Luís Braz (ULS S. João)

- *Role of genetics in ALS physiopathology* Bradley Smith (Kings College, London)
- *Current approach to genetic studies* Alfredo Iacoangeli (Kings College, London)
- *Advances in genetic treatment of ALS* Marc-David Ruepp (Kings College, London)

12:30 Simpósio IV (Amicus)

Agora pode fazer mais pelos seus doentes de Pompe – Pombiliti® + Opfolda®

Luís Braz (ULS S. João)

13:15 Almoço

14:15 Comunicações Orais III (C013 – C018)

Moderadores: Joana Ribeiro (ULS Coimbra); Miguel Oliveira Santos (ULS Santa Maria)

15:15 Simpósio V (Roche)

A AME para além do óbvio: novas perspetivas com risdiplam

Miguel Oliveira Santos (ULS Santa Maria)

15:45 Miopatias genéticas | *Genetic Myopathies*

Moderadores: Cristina Garrido (ULS Santo António); Fernando Silveira (ULS S. João)

- *Challenges in interpreting Titin variants* Bjarne Udd (University Hospital of Tampere, Helsinki)

16:15 Coffee Break

16:45 • *Distrofinopatias – avanços no tratamento* Joana Ribeiro (ULS Coimbra)

17:15 • *Miopatias Mitocondriais – avanços, diagnóstico e tratamento* Tiago Gomes
(NHS HSS for Rare Mitochondrial Disorders, Newcastle, UK)

17:45 Encerramento e Entrega de Prémios

13º

CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

**DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS
NAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES GENÉTICAS**

**Melia Ria Hotel
Aveiro**



Roche

>18.000 doentes com AME
tratados¹, Evrysdi demonstra
melhorias ou estabilização das
funções motora, bulbar e
respiratória²⁻⁶.

AGORA

**Também aprovado na
UE em comprimidos⁷**

Evrysdi está indicado no tratamento da atrofia muscular espinhal (AME) 5q, em doentes com o diagnóstico clínico de AME do Tipo 1, Tipo 2 ou Tipo 3 ou com uma a quatro cópias SMN2. *Os comprimidos de Evrysdi são apenas adequados para doentes com idade ≥2 anos e com peso ≥20 kg.

RCM disponível em <https://rcm.roche.pt/evrysdi>

1. Doentes com acesso a tratamento com risdiplam através de ensaios clínicos, programas de acesso precoce e fornecimento comercial. PBRER Março 2025. 2. RCM de Evrysdi. 3. Servais L, et al. Presented at: World Muscle Society (WMS) Conference; October 8-12, 2024; Prague, Czechia. 4. Mazurkiewicz-Beldzinska M, et al. Presented at: CURE Spinal Muscular Atrophy (SMA) Conference; June 6-9, 2024; Texas, USA. 5. Servais L, et al. Presented at: Muscular Dystrophy Association (MDA) Clinical & Scientific Conference; March 16-19, 2025; Dallas, TX, USA. 6. Chiriboga CA, et al. Presented at: CURE Spinal Muscular Atrophy (SMA) Conference; June 29 - July 2, 2023; Orlando, USA. 7. <https://www.ema.europa.eu/en/medicines/human/EPAR/evrysdi>, consultado em Agosto de 2025.

▼ Este medicamento está sujeito a monitorização adicional. Isto irá permitir a rápida identificação de nova informação de segurança. Pede-se aos profissionais de saúde que notifiquem quaisquer suspeitas de reações adversas. As suspeitas de reações adversas poderão ser notificadas à Roche (telefone: 214257000; email: amadora.farmacovigilancia@roche.com) ou ao INFARMED, I.P. <http://www.infarmed.pt/web/infarmed/submissaooram> (preferencialmente) ou telefone 217987373; Linha do Medicamento: 800222444 (gratuita); email: farmacovigilancia@infarmed.pt; mais informações disponíveis em www.infarmed.pt.

Medicamento de receita médica restrita, de utilização reservada a certos meios especializados. Para mais informações: deverá contactar a Roche Farmacêutica Química, Lda., Estrada Nacional 249 1, 2720 413 Amadora. NC 500233810.

13°

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS
NAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES GENÉTICAS

**COMUNICAÇÕES
ORAIS**

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-01 - (15325) - ANTI-TITIN ANTIBODIES AND THYMOMA IN MYASTHENIA GRAVIS: A 10-YEAR AGE-ADJUSTED PORTUGUESE COHORT STUDY

Marco Almeida¹; Inês Carvalho¹; Argemiro Geraldo¹; Rosário Cunha²; Luis Negrão¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹

1 - Neuromuscular and Neurophysiology Unit, Department of Neurology – Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; 2 - Clinical Pathology Laboratory - Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal

CO-02 - (15351) - ECOGRAFIA DO NERVO CUTÂNEO FEMORAL LATERAL NO DIAGNÓSTICO DE MERALGIA PARESTÉSICA

Bruno Carvalho^{1,2}; Luís Braz^{1,2}

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

CO-03 - (15361) - RECLASSIFICATION OF VARIANTS OF UNCERTAIN SIGNIFICANCE IMPROVES DIAGNOSTIC ACCURACY IN NEUROMUSCULAR DISEASES

Gui Rosa^{1,2}; Miguel Alves-Ferreira^{1,2,3}; Ana Filipa Brandão^{1,2}; Sara Morais^{1,2}; Fátima Lopes^{1,2}; Ana Lopes^{1,2}; Alexandra Lopes^{1,2}; Joana Sá^{1,2}; Diana Pinto^{1,2}; Maria José Simões^{1,2}; Ana Pais^{1,2}; Rita Bastos-Ferreira^{1,2}; Inês Ribas^{1,2}; Patrícia Marques^{1,2}; Paulo Silva^{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

CO-04 - (15392) - ELA DE LONGA SOBREVIDA – ESTUDO DE COORTE DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

Gabriela Sousa^{1,2}; Andressa S. Pereira¹; Fernando Silveira¹; Goreti Nadais¹; Luís Braz^{1,2}; Maria João Pinto^{1,2}

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

CO-05 - (15380) - Distrofia Miotónica de Steinert Além do Músculo: Impacto no Humor e na Vida Psicosocial

Catarina Borges¹; Sara Lima¹; Mafalda Perdicoulis¹; Joana Ferreira¹; Michel Mendes^{1,2}; Andreia Veiga^{1,2}

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

CO-06 - (15381) - ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO E CLÍNICO DE MIASTENIA GRAVIS EM PORTUGAL 2025. DADOS PRELIMINARES

Ernestina Santos¹; Anabela Matos²; Simão Cruz³; Maria Joao Pinto⁴; Luis Braz⁴; Catarina Santos⁵; Catarina Campos⁶; Raquel Rocha¹¹; Maria Joao Santos⁴; Mariana Pereira⁷; Francisco Bernardo⁸; Claudia Borbinha⁹; Ines Carvalho²; Ines Ferreira¹⁰; Sofia Bernardo³

1 - Centro Hospitalar Universitário Santo António, ULS SA; 2 - ULS Coimbra; 3 - ULS Amadora Sintra; 4 - ULS São João; 5 - ULS Entre Douro e Vouga; 6 - ULS Santa Maria; 7 - SESARAM; 8 - ULS Algarve; 9 - ULS Alentejo Central; 10 - ULS Santos Antonio; 11 - ULS Matosinhos

CO-07 - (15390) - COMPARAÇÃO DA NEUROPATIA ASSOCIADA A ANTICORPOS ANTI-MAG COM A CIDP DISTAL OU PREDOMINANTEMENTE SENSITIVA: UMA ANÁLISE DO REGISTO CIDP-PT

Mariana Henriques¹; Sofia Bernardo¹; Simão Cruz¹; Consórcio Português De Estudo De Cidp²

1- Serviço de Neurologia, Hospital Prof Dr Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2 - (*- Carolina Guerreiro², Beatriz Madureira², Marisa Brum², Luísa Medeiros², Inês Margarido³, Maria João Pinto³, Luís Braz³, Romana Rodrigues⁴, Catarina Falcão Campos⁴, Leandra Fagundes⁵, José Miguel Alves⁵, Luciano Almendra⁵, Catarina Vaz⁶, Ernestina Santos⁶, Sandra Palma⁷, Pedro Pereira⁷, Michel Mendes⁸, Andreia Veiga⁸, Andrea Cabral⁹, Henrique Costa⁹, Gabriela Soares¹⁰, Sandra Moreira¹⁰, Eduarda Alves¹¹, Catarina Santos¹¹, Cristiana Malhó¹², Juliana Castelo¹², Sofia Pinto¹³, Gonçalo Bonifácio¹³ 2- ULS São José, 3- ULS São João, 4- ULS Santa Maria, 5- ULS Coimbra, 6- ULS Santo António 7- ULS Almada/Seixal, 8- ULS Trás-os-Montes e Alto Douro, 9- ULS Gaia / Espinho, 10- ULS Matosinhos, 11- ULS Entre Douro e Vouga, 12- ULS Loures/Odivelas, 13- ULS Arrábida)

CO-08 - (15389) - CARACTERIZAÇÃO NACIONAL DA CIDP E NEUROPATIAS CRÓNICAS RELACIONADAS: RESULTADOS DO REGISTO CIDP-PT

Sofia Bernardo¹; Mariana Henriques¹; Simão Cruz¹; Consórcio Português De Estudo De Cidp²

1- Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2 - (*- Carolina Guerreiro², Beatriz Madureira², Marisa Brum², Luísa Medeiros², Inês Margarido³, Maria João Pinto³, Luís Braz³, Romana Rodrigues⁴, Catarina Falcão Campos⁴, Leandra Fagundes⁵, José Miguel Alves⁵, Luciano Almendra⁵, Catarina Vaz⁶, Ernestina Santos⁶, Sandra Palma⁷, Pedro Pereira⁷, Michel Mendes⁸, Andreia Veiga⁸, Andrea Cabral⁹, Henrique Costa⁹, Gabriela Soares¹⁰, Sandra Moreira¹⁰, Eduarda Alves¹¹, Catarina Santos¹¹, Cristiana Malhó¹², Juliana Castelo¹², Sofia Pinto¹³, Gonçalo Bonifácio¹³ 2- ULS São José, 3- ULS São João, 4- ULS Santa Maria, 5- ULS Coimbra, 6- ULS Santo António 7- ULS Almada/Seixal, 8- ULS Trás-os-Montes e Alto Douro, 9- ULS Gaia / Espinho, 10- ULS Matosinhos, 11- ULS Entre Douro e Vouga, 12- ULS Loures/Odivelas, 13- ULS Arrábida)

CO-09 - (15391) - COMPARAÇÃO DA NEUROPATIA MOTORA MULTIFOCAL COM A CIDP MULTIFOCAL: UMA ANÁLISE DO REGISTO CIDP-PT

Mariana Henriques¹; Sofia Bernardo¹; Simão Cruz¹; Consórcio Português De Estudo De Cidp²

1- Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2 - (*- Carolina Guerreiro², Beatriz Madureira², Marisa Brum², Luísa Medeiros², Inês Margarido³, Maria João Pinto³, Luís Braz³, Romana Rodrigues⁴, Catarina Falcão Campos⁴, Leandra Fagundes⁵, José Miguel Alves⁵, Luciano Almendra⁵, Catarina Vaz⁶, Ernestina Santos⁶, Sandra Palma⁷, Pedro Pereira⁷, Michel Mendes⁸, Andreia Veiga⁸, Andrea Cabral⁹, Henrique Costa⁹, Gabriela Soares¹⁰, Sandra Moreira¹⁰, Eduarda Alves¹¹, Catarina Santos¹¹, Cristiana Malhó¹², Juliana Castelo¹², Sofia Pinto¹³, Gonçalo Bonifácio¹³ 2- ULS São José, 3- ULS São João, 4- ULS Santa Maria, 5- ULS Coimbra, 6- ULS Santo António 7- ULS Almada/Seixal, 8- ULS Trás-os-Montes e Alto Douro, 9- ULS Gaia / Espinho, 10- ULS Matosinhos, 11- ULS Entre Douro e Vouga, 12- ULS Loures/Odivelas, 13- ULS Arrábida)

CO-10 - (15401) - CARACTERÍSTICAS DISTINTIVAS DA CIDP DE APRESENTAÇÃO AGUDA - UMA ANÁLISE DO REGISTO CIDP-PT

Inês Margarido¹; Maria João Pinto^{1,2}; Mariana Henriques³; Sofia Bernardo³; Simão Cruz³; Carolina Guerreiro⁴; Beatriz Madureira⁴; Marisa Brum⁴; Luísa Medeiros⁴; Romana Rodrigues⁵; Catarina Falcão Campos⁵; Leandra Fagundes⁶; José Miguel Alves⁶; Luciano Almendra⁶; Catarina Vaz⁷; Ernestina Santos⁷; Sandra Palma⁸; Pedro Pereira⁸; Michel Mendes⁹; Andreia Veiga⁹; Andrea Cabral¹⁰; Henrique Costa¹⁰; Gabriela Soares¹¹; Sandra Moreira¹¹; Eduarda Alves¹²; Catarina Santos¹²; Cristiana Malhó¹³; Juliana Castelo¹³; Sofia Pinto¹⁴; Gonçalo Bonifácio¹⁴; Luís Braz¹²

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 Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 4 - ULS São José; 5 - ULS Santa Maria; 6 - ULS Coimbra; 7 - ULS Santo António; 8 - ULS Almada/Seixal; 9 - ULS Trás-os-Montes e Alto Douro; 10 - ULS Gaia-Espinho; 11 - ULS Matosinhos; 12 - ULS Entre Douro e Vouga; 13 - ULS Loures/Odivelas; 14 - ULS Arrábida

CO-11 - (15402) - CARACTERIZAÇÃO DAS NEUROPATIAS ASSOCIADAS A GAMAPATIA MONOCLONAL IGM SEM ANTICORPOS ANTI-MAG: UMA ANÁLISE DO REGISTO CIDP-PT

Sofia Bernardo¹; Mariana Henriques¹; Simão Cruz¹; Consórcio Português De Estudo De Cidp ²

1- Serviço de Neurologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, Amadora, Portugal; 2 - *: Carolina Guerreiro², Beatriz Madureira², Marisa Brum², Luísa Medeiros², Inês Margarido³, Maria João Pinto³, Luís Braz³, Romana Rodrigues⁴, Catarina Falcão Campos⁴, Leandra Fagundes⁵, José Miguel Alves⁵, Luciano Almendra⁵, Catarina Vaz⁶, Ernestina Santos⁶, Sandra Palma⁷, Pedro Pereira⁷, Michel Mendes⁸, Andreia Veiga⁸, Andrea Cabral⁹, Henrique Costa⁹, Gabriela Soares¹⁰, Sandra Moreira¹⁰, Eduarda Alves¹¹, Catarina Santos¹¹, Cristiana Malhó¹², Juliana Castelo¹², Sofia Pinto¹³, Gonçalo Bonifácio¹³ 2- ULS São José, 3- ULS São João, 4- ULS Santa Maria, 5- ULS Coimbra, 6- ULS Santo António 7- ULS Almada/Seixal, 8- ULS Trás-os-Montes e Alto Douro, 9- ULS Gaia / Espinho, 10- ULS Matosinhos, 11- ULS Entre Douro e Vouga, 12- ULS Loures/Odivelas, 13- ULS Arrábida

CO-12 - (15302) - HELIOS-A: 18-MONTH RANDOMISED TREATMENT EXTENSION ANALYSIS OF VUTRISIRAN IN PATIENTS WITH HEREDITARY TRANSTHYRETIN AMYLOIDOSIS WITH POLYNEUROPATHY

Cécile Cauquil¹; Teresa Coelho⁹; David Adams¹; Michael Polydefkis²; Alejandra Gonzalez-Duarte³; Marcia Waddington-Cruz⁴; Yoshiki Sekijima⁵; Julian Julian Gillmore⁶; Weizhi Zhao⁷; Katherine Boyle⁷; Prajakta Badri⁷; Marianne Sweetser⁷; Laura Obici⁸

1 - Neurology Department, APHP, CHU Bicêtre, INSERM U1195, Université Paris-Saclay, Le Kremlin Bicêtre Cedex, France; 2 - Department of Neurology, Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, MD, USA; 3 - Department of Neurology, New York University Grossman School of Medicine, NYU Langone Health, New York, NY, USA; 4 - Clementino Fraga Filho University Hospital, Federal University of Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, Brazil; 5 - Department of Medicine (Neurology & Rheumatology), Shinshu University School of Medicine, Matsumoto, Japan; 6 - National Amyloidosis Centre, University College London, Royal Free Hospital, London, UK; 7 - Alnylam Pharmaceuticals, Cambridge, MA, USA; 8 - Amyloidosis Research and Treatment Centre, IRCCS Fondazione Policlinico San Matteo, Pavia, Italy; 9 - Hospital de Santo António, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal

CO-13 - (15373) - DEVELOPING A STEPWISE GUIDE FROM THE MEDICAL GENETICS CLINIC TO EVALUATE DMD PATHOGENIC VARIANT DATA FOR NEUROMUSCULAR CARE – CASE BASED REPORT

Sara Jesus¹; Ana Rita Gonçalves^{2,3,4}; Cristina Garrido³⁵; Alexandra Rocha-Gonçalves¹; Manuela Santos³⁵; Rosário Santos^{2,3,4}; Celia Azevedo Soares^{1,3,4,6,7}

1 - 1-Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde Santo António, Porto, Portugal; 2 - 2-Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde Santo António, Porto, Portugal; 3 - 3-Centro de Referência de Doenças Neuromusculares - ERN-NMD, Unidade Local de Saúde Santo António, Porto, Portugal; 4 - 4-Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 5 - 5-Serviço de Neurologia Pediátrica, Unidade Local de Saúde Santo António, Porto, Portugal; 6 - 6-Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 7 - 7-I3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

CO-14 - (15324) - LAMININ-A2 CHAIN DEFICIENCY IN SKELETAL MUSCLE CAUSES DYSREGULATION OF MULTIPLE CELLULAR MECHANISMS

Susana Gomes Martins¹; Vanessa Ribeiro¹; Catarina Melo¹; Cláudia Paulino-Cavaco¹; Dario Antonini²; Sharadha Dayalan Naidu³; Fernanda Murtinheira¹; Inês Fonseca¹; Bérénice Saget¹; Mafalda Pita¹; Diogo Rodrigues Fernandes¹; Pedro Gameiro Dos Santos¹; Gabriela Rodrigues¹; Rita Zilhão¹; Federico Herrera¹; Albena T Dinkova-Kostova³; Ana Rita Carlos¹; Sólveig Thorsteinsdóttir¹

1 - Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa, Portugal; 2 - Department of Biology, University of Naples "Federico II", Italy; 3 - Jacqui Wood Cancer Centre, Division of Cellular and Systems Medicine, School of Medicine, University of Dundee, UK

COMUNICAÇÕES ORAIS

CO-15 - (15329) - TESTING GENE THERAPY APPROACHES IN MOUSE AND PATIENT-DERIVED MODELS OF LAMA2-RELATED MUSCULAR DYSTROPHY

Diogo Rodrigues Fernandes¹; Mariana Duarte¹; João Garcia¹; Ana Sofia Lopes^{1,2}; Vanessa Ribeiro¹; Susana Gomes Martins¹; Filipa Moura^{3,4}; Mariana Antunes^{3,4}; Jose Escandell^{3,4}; Ana Rita Carlos¹

1 - Centre for Ecology, Evolution and Environmental Changes (CE3C) & CHANGE, Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa; 2 - Pathology Department – Hospital Egas Moniz, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental; 3 - IBET, Instituto de Biologia Experimental e Tecnológica; 4 - ITQB-NOVA, Instituto de Tecnologia Química e Biológica António Xavier, Universidade Nova de Lisboa

CO-16 - (15375) - NEUROPATIAS GENÉTICAS PEDIÁTRICAS: CARACTERIZAÇÃO E DIAGNÓSTICO MOLECULAR NA REGIÃO CENTRO DE PORTUGAL

José Miguel Alves¹; Joana Amaral²; Inês Carvalho¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹; Argemiro Geraldo¹; Luis Negrão¹; Pedro Almeida³; Lina Ramos³; Joana Afonso Ribeiro²

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal; 3 - Serviço de Genética Médica, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Portugal

CO-17 - (15404) - SÍNDROMES MIASTÉNICAS CONGÉNITAS: CARACTERIZAÇÃO DOS DOENTES DIAGNOSTICADOS EM IDADE PEDIÁTRICA NA ZONA CENTRO

Luís Rufo Costa¹; Francisco Millet Barros²; Inês Carvalho²; Luciano Almendra²; Anabela Matos²; Argemiro Geraldo²; Joana Amaral³; Luís Negrão²; Joana Ribeiro³

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, Viana do Castelo; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra; 3 - Serviço de Neuropediatria, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra

CO-18 - (15393) - DISTROFIA MUSCULAR CONGÉNITA POR MUTAÇÕES NO GENE LAMA2: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E EVOLUÇÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS

Isabel Morais Ribeiro⁵; Lurdes Morais¹; Ricardo Taipa²; Rosa Amorim³; Juliana Cardoso⁴; Cristina Garrido⁴

1 - Unidade Pneumologia Pediátrica, CMIN - ULSSA; 2 - Serviço de Neuroradiologia, ULSSA; 3 - Serviço de Medicina Física e Reabilitação, ULSSA; 4 - Serviço de Neuropediatria, CMIN - ULSSA; 5 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Unidade Local Santo António (ULSSA)

13°

**CONGRESSO
PORTUGUÊS
DE DOENÇAS
NEUROMUSCULARES**

DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS
NAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES GENÉTICAS

E-POSTERS

EP-01 - NEUROPATIA PERIFÉRICA AXONAL ASSOCIADA A VARIANTE GBF1, UM POSSÍVEL CONTRIBUTO DE DISSULFIRAM?

Francisco Repas Barbosa¹; Maria Do Carmo Eira¹; Diogo Pereira¹

1 - Unidade Local de Saúde de Santo António

EP-02 - PERFIL CLÍNICO E ELETROFISIOLÓGICO DA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: EXPERIÊNCIA DE 10 ANOS DE UM CENTRO UNIVERSITÁRIO

Beatriz Barreto^{1,2}; Salomé Moura²; Fernando Silveira³; Coreti Nadais¹; 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 Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; 3 - Unidade de Neurofisiologia, Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto, Portugal

EP-03 - CANALOPATIAS DO MÚSCULO ESQUELÉTICO: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA, GENÉTICA E TERAPÊUTICA DE UMA AMOSTRA DE DOENTES

Sofia Casanova¹; Luís Castro Rocha¹; Mariana Rocha¹; Andreia Carvalho¹; Henrique Moniz Costa¹

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

EP-04 - NEUROPATIA VASCULÍTICA: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Sara Gomes¹; Stefanie Moreira¹; Luís Rufo Costa²; José Nuno Alves¹; Andreia Ferreira³; Sofia Marques⁴; Miguel Pinto⁵; Ana Rita Matos¹; Ricardo Maré¹

1 - Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Alto Minho; 3 - Unidade Local de Saúde do Alto Ave; 4 - Unidade Local de Saúde do Tâmega e Sousa; 5 - Unidade Local de Saúde de Santo António

EP-05 - MIOTONIA CONGÉNITA: IDENTIFICAÇÃO DE UMA NOVA VARIANTE HOMOZIGÓTICA DO GENE CLCN1

Leonor Francisco¹; Rosa Lobato¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho

EP-06 - DO FENÓTIPO AO GENÓTIPO: Distrofia Muscular de Emery Dreifuss TIPO 5

Inês Sá Pereira^{1,2}; Zhijuan Fan³; Ana Grangeia⁴; Joana Borges⁵; Fernando Silveira¹; Shanelle De Silva³; Qiuping Zhang³; Maria João Pinto^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Departamento de Neurociências Clínicas e Saúde Mental, Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Portugal; 3 - King's College London British Heart Foundation Centre of Research Excellence, School of Cardiovascular and Metabolic Medicine & Sciences, Londres, Reino Unido; 4 - Serviço de Genética, Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal; 5 - Centro de Responsabilidade Integrado de Sono e VNI, Hospital Universitário de São João, Porto, Portugal

EP-07 - EFICÁCIA E SEGURANÇA DE TAFAMIDIS EM PACIENTES COM AMILOIDOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA A TTR E FENÓTIPO MISTO- O EFEITO DA DOSE MAIS ELEVADA NA PROGRESSÃO DA NEUROPATIA

Rúben Alves Simões¹; Catarina Campos^{1,2}; Isabel De Castro^{1,2}; José Castro^{1,2}; Isabel Conceição^{1,2}

1 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, Hospital de Santa Maria, CAML, ULSSM, Lisboa, Portugal; 2 - Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

EP-08 - DESAFIO DIAGNÓSTICO NA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ FULMINANTE: RELATO DE DUAS APRESENTAÇÕES CLÍNICAS MIMETIZANDO AUSÊNCIA DE REFLEXOS DO TRONCO CEREBRAL

Leandra Fagundes¹; Jacinta Mendes^{2,3,4}; Joana De Beir³; Inês Carvalho¹; João Lemos^{1,5}; Argemiro Geraldo¹; Joana Ribeiro⁴; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste - Caldas da Rainha; 3 - Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 5 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

EP-09 - FRAQUEZA MUSCULAR PROXIMAL E DISFAGIA: UM CASO COM EVOLUÇÃO INVULGAR

Joana Almeida Ferreira¹; Sandra Palma¹; Pedro Pereira¹; Tiago Gerales¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada-Seixal

EP-10 - FENÓMENO DE RIPPLING - QUANDO A CLÍNICA APONTA PARA UM ÚNICO GENE

Mariana Pereira^{1,4}; Ana Isabel Gonçalves¹; João Raposo^{2,3}; Teresa Carolina Aguiar¹

1 - Hospital Central do Funchal; 2 - Hospital Particular da Madeira, Funchal - Portugal; 3 - Serviço de Neurofisiologia clínica, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, Faro - Portugal; 4 - Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa - Portugal.

EP-11 - CAVEOLINOPATIA COM HEMIPARESIA ESPÁSTICA: UM CASO SINGULAR DE COEXISTÊNCIA COM TUMOR PETRO-CLIVAL

Anabela Câmara¹; Mariana Pereira^{1,3}; Cátia Araújo²; Teresa Carolina Aguiar¹

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça - Centro Hospitalar do Funchal, Serviço Regional de Saúde da Madeira - Portugal; 2 - Serviço de Neuroradiologia, Hospital Dr. Nélio Mendonça - Centro Hospitalar do Funchal, Serviço Regional de Saúde da Madeira - Portugal; 3 - Instituto de Fisiologia, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa - Portugal.

EP-12 - POLINEUROPATIA INFLAMATÓRIA DESMIELINIZANTE CRÓNICA FOCAL RECIDIVANTE - UMA APRESENTAÇÃO INCOMUM

João Santos¹; Denil Tribovane²; Cristiana Alves²; Cláudia Santos Silva^{2,3}; Pedro Pereira²

1 - Unidade Local de Saúde Estuário do Tejo, EPE; 2 - Unidade Local de Saúde Almada-Seixal, Almada; 3 - Faculdade de Medicina-Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

EP-13 - MILLER FISHER FORA DA REGRA: CARACTERÍSTICAS ATÍPICAS E POSSÍVEL RECORRÊNCIA

Stefanie Moreira¹; Joana Milhazes Pinto¹; Aurora Costa¹; Margarida Rodrigues²; Ana Filipa Santos¹; Sara Varanda¹; José Manuel Araújo¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Campus Neurológico Braga

EP-14 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ APÓS TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO: RELATO DE CASO.

Joana Milhazes Pinto¹; Ana Rita Oliveira¹; Álvaro Machado¹; Ana Filipa Santos¹; Isabel Amorim¹; Anabela Câmara¹

1 - ULS Braga

EP-15 - VARIANTE FARINGO-CERVICO-BRAQUIAL DA SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ: UM CONTÍNUO NEUROFISIOLÓGICO E IMUNOLÓGICO

Mariana Seco¹; Maria Rosa Ferreira¹; Mariana Reis Costa^{1,2}; Raquel Rocha¹; Sara Duarte¹

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

EP-16 - MIOPATIA DE CORPOS DE INCLUSÃO: OUT OF THE BOX

Maria Teresa Rego¹; Eduarda Cruz Alves¹; Cátia Oliveira¹; Miguel Mendonça Pinto²; Ricardo Taipa²; Catarina Santos¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga; 2 - Serviço de Neuropatologia, Unidade Local de Saúde de Santo António

EP-17 - FIGHTING FIRE AND HNPP AT THE SAME TIME

Aurora Costa¹; Stefanie Moreira¹; Anabela Câmara²; Sara Gomes¹; Isabel Amorim¹; Ricardo Maré¹

1 - Serviço de neurologia - ULS Braga; 2 - Serviço de neurologia - Hospital Central do Funchal

EP-18 - UMA APRESENTAÇÃO ATÍPICA DE DIABETES SEVERAMENTE DESCOMPENSADA

Rui Lopes¹; Lénia Silva¹; Francisco Repas Barbosa¹; Ricardo Almeida¹; Márcio Cardoso²; Diogo Pereira¹

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

EP-19 - FRAQUEZA DISTAL PROGRESSIVA NUM ADULTO JOVEM: COMO A APRESENTAÇÃO INICIAL PODE INDUZIR EM ERRO

Rui Lopes¹; José Fins¹; Maria Do Carmo Eira¹; Márcio Cardoso²; Diogo Pereira¹

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

EP-20 - NEUROPATIA PERIFÉRICA AXONAL ASSOCIADA A VARIANTE GBF1, UM POSSÍVEL CONTRIBUTO DE DISSULFIRAM?

Francisco Repas Barbosa¹; Maria Do Carmo Eira¹; Carolina Gonçalves¹; Diogo Pereira¹

1 - Unidade Local de Saúde de Santo António

EP-21 - TETRAPARÉSIA ESPÁSTICA PROGRESSIVA: DA INVESTIGAÇÃO RADIOLÓGICA AO ESTUDO MOLECULAR

Maria Do Carmo Eira¹; Sérgio Sousa²; Rui Lopes¹; Carolina Gonçalves¹; Ricardo Almeida¹; Francisco Repas Barbosa¹; Diogo Pereira¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto; 2 - Serviço de Neurocirurgia, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto

EP-22 - HIPERCKEMIA PAUCISSINTOMÁTICA EM JOVEM ATLETA: UMA APRESENTAÇÃO INCOMUM DE ANOCTAMINOPATIA

Diana De Pinho¹; António Martins De Campos^{1,2}; Henrique Moniz Costa¹

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

EP-23 - 208-WEEK OUTCOMES OF CIPAGLUCOSIDASE ALFA+MIGLUSTAT IN PATIENTS WITH LATE-ONSET POMPE DISEASE TREATED FROM PROPEL BASELINE: MUSCLE FUNCTION AND BIOMARKERS

Ana Luísa Vaz¹; Drago Bratkovic²; Kristl G Claeys³; Jordi Díaz-Manera⁴; Tahseen Mozaffar⁵; Mark Roberts⁶; Benedikt Schoser⁷; Antonio Toscano⁸; Ans T Van Der Ploeg⁹; Fred K Holdbrook¹⁰; Vipul Jain¹⁰; Pilar Moore¹⁰; Kinesha O'Brien-Prince¹⁰; Priya S Kishnani¹¹

1 - Amicus Therapeutics SLU, Madrid, Spain; 2 - PARC Research Clinic, Royal Adelaide Hospital, Adelaide, SA, Australia; 3 - Department of Neurology, University Hospitals Leuven, and Department of Neurosciences, Laboratory for Muscle Diseases and Neuropathies, KU Leuven, Leuven Brain Institute (LBI), Leuven, Belgium; 4 - John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, UK; 5 - Department of Neurology, University of California, Irvine, CA, USA; 6 - Salford Royal NHS Foundation Trust, Salford, UK; 7 - Friedrich-Baur-Institute at the Department of Neurology, LMU University Hospital, LMU Munich, Munich, Germany; 8 - ERN-NMD Center for Neuromuscular Disorders of Messina, Department of Clinical and Experimental Medicine, University of Messina, Messina, Italy; 9 - Erasmus MC University Medical Center, Rotterdam, Netherlands; 10 - Amicus Therapeutics, Inc., Princeton, NJ, USA; 11 - Duke University Medical Center, Durham, NC, USA

EP-24 - CLINICALLY IMPORTANT IMPROVEMENTS IN 6-MINUTE WALK DISTANCE AND FORCED VITAL CAPACITY IN LATE-ONSET POMPE DISEASE AFTER SWITCHING TO CIPAGLUCOSIDASE ALFA+MIGLUSTAT

Ana Luísa Vaz¹; Hani A Kushlaf²; Stephan Wenninger³; Benedikt Schoser³; Noemi Hummel⁴; Sophie Clarke⁵; Matthew Crabtree⁵; Brian Fox⁶; Birgit Glöckner⁷; Fred K Holdbrook⁸; Vipul Jain⁸; Markus Peceny⁷; Kristl G Claeys⁸

1 - Amicus Therapeutics SLU, Madrid, Spain; 2 - Department of Neurology & Rehabilitation Medicine, University of Cincinnati, Cincinnati, OH, USA; 3 - Friedrich-Baur-Institute at the Department of Neurology, LMU University Hospital, LMU Munich, Munich, Germany; 4 - Certara GmbH, Lorrach, Germany; 5 - Amicus Therapeutics Ltd, Marlow, UK; 6 - Amicus Therapeutics, Inc., Princeton, NJ, USA; 7 - Amicus Therapeutics GmbH, Munich, Germany; 8 - Department of Neurology, University Hospitals Leuven, and Department of Neurosciences, Laboratory for Muscle Diseases and Neuropathies, KU Leuven, Leuven Brain Institute (LBI), Leuven, Belgium

EP-25 - TETRAPARESIA EM CONTEXTO DE URGÊNCIA: O DESAFIO DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL E O CONFRONTO DE PROBABILIDADES

Mariana Rodrigues De Oliveira¹; Marco Almeida¹; Patrícia Oliveira Saraiva²; Inês Videira Carvalho¹; José Tomás³; Luciano Almendra¹; Anabela Matos¹; Argemiro Geraldo¹

1 - Serviço de Neurologia, ULS Coimbra; 2 - Serviço de Medicina Interna, ULS Castelo Branco; 3 - Serviço de Neurologia, ULS Castelo Branco

EP-26 - PERFIL NEUROCOGNITIVO E COMPORTAMENTAL EM DISTROFINOPATIAS

Cláudia Gomes¹; Alexandra Pedruco²; Joana Almeida²; Sara Pedroso⁴; Joana Amaral³; João Picoito⁴; Joana Ribeiro³

1 - Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra; 2 - Serviço de Psicologia Clínica, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 3 - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra; 4 - Psiquiatria da Infância e da Adolescência, Serviço de Pedopsiquiatria, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra

EP-27 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ APÓS TRAUMATISMO CRANIOENCEFÁLICO: RELATO DE CASO.

Joana Milhazes Pinto¹; Ana Rita Silva¹; Álvaro Machado¹; Isabel Amorim¹; Ana Filipa Santos¹; Anabela Câmara^{1,2}

1 - ULS Braga; 2 - Hospital Central do Funchal

EPA-01 - ROZANOLIXIZUMAB NO TRATAMENTO DE MIASTENIA GRAVIS ANTI-MUSK REFRATÁRIA

Sara Rebelo Costa¹; Francisca Costa¹; Ernestina Santos¹

1 - Serviço de Neurologia, Departamento de Neurociências, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal.

EPA-02 - FROM GENE TO MUSCLE: INSIGHTS INTO PHENOTYPIC VARIABILITY IN DYSTROPHINOPATHIES

André Fernandes¹; Beatriz Moutinho¹; Ana Grangeira²; Jorge Pinheiro³

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Portugal; 2 - Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de São João, Portugal; 3 - Serviço de Patologia, Unidade Local de Saúde de São João, Portugal

EPA-03 - MIOPATIA LIPÍDICA DE INÍCIO TARDIO - UM QUADRO MADD-LIKE INDUZIDO POR SERTRALINA

Daniela Dias Dinis¹; Lénia Silva¹; Francisco Barbosa¹; Márcio Cardoso³; Miguel Pinto⁴; Rute Martins²; Diogo Pereira¹

1 - Serviço de Neurologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; 2 - Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; 3 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António; 4 - Serviço de Neuropatologia, Centro Hospitalar Universitário de Santo António, ULS Santo António

EPA-04 - A REAVALIAÇÃO GENÉTICA COMO CHAVE DIAGNÓSTICA NUMA DOENTE COM DISTROFIA MUSCULAR ASSIMÉTRICA

Maria Teresa Durães¹; Jorge Oliveira²; Ana Grangeira^{3,4}; Fernando Silveira¹; Maria João Pinto^{1,5}

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP), Instituto de Biologia Molecular e Celular (IBMC), Instituto de Investigação e Inovação em Saúde (i3S), Universidade do Porto; 3 - Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

EPA-05 - INSUFICIÊNCIA VENTILATÓRIA AGUDA EM IDADE ADULTA: PISTA DIAGNÓSTICAS PARA UMA MIOPATIA HEREDITÁRIA

Francisca Costa¹; Ricardo Almeida¹; Miguel Mendonça Pinto²; Rute Martins³; Ricardo Varela¹; Diogo Pereira¹

1 - Unidade Local de Saúde de Santo António, Serviço de Neurologia; 2 - Unidade Local de Saúde de Santo António, Serviço de Neuropatologia; 3 - Unidade Local de Saúde de Santo António, Serviço de Medicina Interna

EPA-06 - EFGARTIGIMOD NO TRATAMENTO DE MIASTENIA GRAVIS GENERALIZADA COM ANTICORPOS ANTI-RECEPTORES DE ACETILCOLINA POSITIVA: COORTE NACIONAL

Ernestina Santos¹ Sara Costa¹; Anabela Matos²; Andreia Veiga³; Beatriz Santiago^{8,9}; Lucia-no Almendra²; Luis Braz⁴; Maria Joao Pinto⁴; Marisa Brum⁵; Simao Cruz⁶; Telma Santos⁷; Luisa Medeiros⁵

1 - ULS Santo António; 2 - ULS Coimbra; 3 - ULS Tras-os-Montes; 4 - ULS São João; 5 - ULS São José; 6 - ULS Amadora Sintra; 7 - ULS Viseu Dao Lafões; 8 - Hospital Infante D Pedro, ULS; 9 - ULS Regiao Aveiro

EPA-07 - UNTANGLING OVERLAPPING PHENOTYPES: A CASE OF DUAL TRIP4 AND SMPD1 PATHOGENIC VARIANTS

Sara Jesus¹; Célia Azevedo Soares^{1,2,3,4,5}

1 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde Santo António, Porto, Portugal; 2 - Centro de Referência de Doenças Neuromusculares - ERN-NMD, Unidade Local de Saúde Santo António, Porto, Portugal; 3 - Unit for Multidisciplinary Research in Biomedicine, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; 4 - Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; 5 - i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal

EPA-08 - CARACTERIZAÇÃO DA DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH NUMA POPULAÇÃO EM IDADE PEDIÁTRICA

Andressa S. Pereira¹; Juliana Cardoso²; Mariana Costa²; Manuela Santos^{2,3}; Cristina Garrido^{2,3,4}

1 - Serviço de Neurologia, ULS São João; 2 - Serviço de Neuropediatria, ULS Santo António; 3 - Membro da Rede de Referência Europeu de doenças neuromusculares (ERN-NMD); 4 - Consulta Multidisciplinar de Doenças neuromusculares

EPA-09 - SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Andressa S. Pereira¹; Juliana Cardoso^{2,3}; Mariana Costa²; Manuela Santos^{2,4}; Cristina Garrido^{2,3,4}

1 - 1- Serviço de Neurologia, ULS São João; 2 - Serviço de Neuropediatria, ULS Santo António; 3 - Consulta multidisciplinar de Neuromusculares; 4 - 4- Membro da Rede de Referência Europeia de Doenças Neuromusculares (ERN- NMD)

EPA-10 - DESAFIOS DE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL NUM CASO DE DISARTRO-DISFONIA: UM CASO DE DNM EM RELAÇÃO COM MUTAÇÃO NO GENE FIG4

José Fins¹; Francisco Barbosa¹; Rui Lopes¹; Ricardo Varela¹; Diogo Pereira¹

1 - Hospital de Santo António

EPA-11 - ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: O DESAFIO NO TRATAMENTO EM ESTADIO PRÉ-SINTOMÁTICO

Juliana Da Silva Cardoso¹; Claudia Monteiro²; Isabel Morais Ribeiro³; Manuela Santos^{1,4,5}; Cristina Garrido^{1,4,5}

1 - Serviço Neuropediatria, ULS Santo António; 2 - Serviço Pediatria, ULS Tâmega e Sousa; 3 - Serviço Pediatria, ULS Santo António; 4 - Consulta Multidisciplinar de Neuromusculares; 5 - Membro da Rede de Referência Europeia de doenças neuromusculares (ERN-NMD)

EPA-12 - A GENÉTICA DAS NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS: ANÁLISE RETROSPECTIVA DA EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Sandra Palma¹; Joana Da Silva Cardoso² Pavlina Rayko²; Diana Pinto³; Cristina Ionel¹; Tiago Gerales¹; Francisco Antunes⁴; José Paulo Monteiro⁵; Miguel Rodrigues¹; Cláudia Santos Silva^{1,6}; Jorge Oliveira³; Pedro Pereira¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada Seixal; 2 - Serviço de Genética Unidade Local de Saúde S. João; 3 - Centro de Genética Preditiva e Preventiva do Instituto de Biologia Molecular e Celular; 4 - Serviço de Neurologia da Unidade Local de Saúde de São José; 5 - Serviço de Neuropediatria do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada Seixal; 6 - Faculdade de Medicina-Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

EPA-13 - POLINEUROPATIA IATROGÉNICA A OXALIPLATINA, EM DOENTE COM MGUS E DISSOCIAÇÃO ALBUMINOCITOLÓGICA NO LCR

Beatriz Meira¹; Gonçalo V. Bonifácio¹; André Militão¹

1 - ULS Arrábida, Hospital de São Bernardo, Setúbal

EPA-14 - EXPANSÃO DO ESPECTRO CLÍNICO ASSOCIADO AO TORIAIPI: FENÓTIPO DISTRÓFICO-MASTÉNICO DE EVOLUÇÃO BENIGNA

Carolina Cunha¹; Liliana Silva¹; Danilo Alves²; Luís Ferreira²; Rui André³; Olinda Rebelo¹; Ana Novo¹; Luciano Almendra¹; Inês Carvalho¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹

1 - Serviço de Neurologia, ULS Coimbra, Coimbra; 2 - Serviço de Radiologia, ULS Coimbra, Coimbra; 3 - Serviço de Neurologia, ULS Viseu Dão-Lafões, Viseu

EPA-15 - UTILIZAÇÃO DE IGIV NO TRATAMENTO DE POLINEUROPATIA SENSITIVO-MOTORA DESMIELINIZANTE INDUZIDA POR BRENTUXIMAB VEDOTINA

Luís De Castro Rocha¹; Sofia Casanova¹; Diana De Pinho¹; Andrea Cabral¹; Pedro Barros¹; José Augusto Mendes Ribeiro^{1,2}; António Martins De Campos^{1,2}; Henrique Moniz Costa¹

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

EPA-16 - LGMDR10 COM ENVOLVIMENTO BULBAR GRAVE: EXPANSÃO DO ESPECTRO FENOTÍPICO

Romana Rodrigues¹; Diana Cruz¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}

1 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, ULS Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2 - Instituto de Fisiologia e Centro de Estudos Egas Moniz, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

EPA-17 - RECORRÊNCIA DE NEUROPATIA AGUDA DESMIELINIZANTE EM DOENTE COM CHARCOT-MARIE-TOOTH TIPO 1B: ASSOCIAÇÃO RARA

Anabela Câmara^{1,2}; Leonor Francisco³; Stefanie Moreira²; Joana Ferreira Pinto²; Ricardo Maré²; Leandro Marques²

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Central do Funchal, SESARAM; 2 - Serviço de Neurologia da ULS Braga; 3 - Serviço de Neurologia ULS do Alto Minho

EPA-18 - HEREDITARIEDADE E CONTRADIÇÕES: REPENSAR O ÓBVIO - HSN E CMTIA NA MESMA FAMÍLIA

Rui Dinis Fernandes²; Marco Almeida¹; Inês Carvalho¹; Argemiro Geraldo¹; Anabela Matos¹; Luciano Almendra¹

1 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde de Coimbra, Coimbra, Portugal; 2 - Serviço de Neurologia, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro, Aveiro, Portugal

EPA-19 - AVALIAÇÃO NEUROFISIOLOGICA DO NERVO HIPOGLOSSO NA Distrofia Muscular Oculofaríngea

Tomás Andrade Martins¹; Sandra Palma¹; Ana Lúcia Oliveira²; Cláudia Santos Silva^{1,3}; Cristiana Alves¹; Pedro Pereira¹

1 - Serviço de Neurologia do Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde de Almada-Seixal, Almada, Portugal; 2 - Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo, Vila Franca de Xira; 3 - Faculdade de Medicina-Instituto de Medicina Molecular, Centro de Estudos Egas Moniz, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

EPA-20 - CANVAS - UM DIAGNÓSTICO A CONSIDERAR NA INVESTIGAÇÃO DE NEUROPATIA SENSITIVA

Joana Pona-Ferreira¹; Mafalda Perdicoúlis¹; Ana Graça Velon¹; Michel Mendes¹; Andreia Veiga¹

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

EPA-21 - DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE DE APRESENTAÇÃO NO 1º ANO DE VIDA

Teresa Moreno¹; Joana Coelho¹

1 - Unidade de Neuropediatria - ULSSM

EPA-22 - VARIABILIDADE CLÍNICA NA APRESENTAÇÃO DE DISTROFIAS MUSCULARES DAS CINTURAS

Mafalda Perdicoúlis¹; Joana Pona-Ferreira¹; Michel Mendes^{1,2}; Andreia Veiga^{1,2}

1 - Serviço de Neurologia, ULSTMAD; 2 - Unidade de Neurofisiologia, ULSTMAD

EPA-23 - IDENTIFICAÇÃO DE UMA VARIANTE DE SIGNIFICADO INCERTO NO GENE DMD EM DUAS GERAÇÕES CONSECUTIVAS COM MIOPATIA

Romana Rodrigues¹; Rafael Roque¹; Miguel Oliveira Santos^{1,2}

1 - Departamento de Neurociências e Saúde Mental, ULS Hospital de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2 - Instituto de Fisiologia e Centro de Estudos Egas Moniz. Faculdade de Medicina, universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

EPA-24 - NEUROTOXICIDADE PERIFÉRICA ASSOCIADA A CONSUMO RECREACIONAL DE ÓXIDO NITROSO

Sofia Casanova¹; Andrea Cabral¹; Mariana Rocha¹; António Martins Campos²; Henrique Moniz Costa¹

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

13°

CONGRESSO PORTUGUÊS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES

**DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS
NAS DOENÇAS NEUROMUSCULARES GENÉTICAS**